



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE MEXICO

ESCUELA NACIONAL DE ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

T E S I S   G R U P A L

ESTUDIO CUALITATIVO FENOMENOLOGICO DE LA  
PRECEPCION DE LAS NECESIDADES DE CONSEJERIA  
GENETICA EN LA COMUNIDAD DEL HOSPITAL REGIONAL  
"GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" DEL ISSSTE.

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:  
LICENCIADA EN ENFERMERIA Y OBSTETRICIA

P R E S E N T A N :  
EVA GUADALUPE DE JESUS LEON ALLENDE

No. DE CTA. 7665940-9

I V O N N E P E R E Z L A G O S

No. DE CTA. 9962145-2

M A . D E L A L U Z Z A M U D I O S A N C H E Z

No. DE CTA. 7948516-8

DIRECTOR DE TESIS:

MTRO. JULIO HERNANDEZ FALCON

Escuela Nacional de  
Enfermería y Obstetricia

SERVICIOS ESCOLARES

MEXICO, D. F.

MARZO DEL 2004.





Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## **DEDICATORIA**

A LAS MUJERES QUE POR ALGUNA RAZÓN NO HAN LOGRADO ALCANZAR EL PLACER DE LA MATERNIDAD Y A TODAS AQUELLAS QUE POR FALTA DE INFORMACIÓN O ATENCIÓN, TIENEN EN SUS BRAZOS UN SER ESPECIAL.

# INDICE

	PAG.
RESUMEN	
INTRODUCCIÓN	
1. MARCO TEORICO	
1.1 GENETICA.....	1
HISTORIA DE LA GENÉTICA.....	1
ÉPOCAS DE LA HISTORIA DE LA GENÉTICA.....	3
ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO.....	4
EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA.....	5
SÍNTESIS DE PROTEINAS.....	7
MECANISMOS DE REPLICACIÓN DE A.D.N.....	8
CÓDIGO GENÉTICO.....	10
REGULACIÓN DE LA ACTIVIDAD GENÉTICA.....	11
1.2 MUTACIÓN.....	13
TIPOS DE MUTACIÓN.....	14
CLASIFICACIÓN DE MUTACIONES.....	15
1.3 CAREOTIPO.....	17
CLASIFICACIÓN DE CROMOSOMAS.....	18
ANORMALIDADES EN EL NÚMERO.....	21
ANORMALIDADES EN LA ESTRUCTURA.....	22
CROMOSOPATIAS.....	25
ALTERACIONES EN EL NÚMERO .....	26
TRISOMIA 21.....	26
TRISOMIA 18.....	28
TRISOMIA 13.....	30
MONOSOMIAS.....	32
MONOSOMIAS.....	32
MONOSOMIA 4P.....	34
MONOSOMIA 5P.....	36
SEXOCROMOSOMAS O LIGADAS AL SEXO.....	37
CAREOTIPO 47 XYY.....	37
CAREOTIPO 47 XXY.....	38
CAREOTIPO 47 XXX.....	39
VARON CON CAREOTIPO 46 XX.....	40
1.4 HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA.....	41
HERENCIA AUTOSOMICA-DOMINANTE.....	44
HERENCIA AUTOSOMICA-RECESIVA.....	45
HERENCIA RECESIVA LIGADA AL X.....	46
HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL X.....	47
1.5 TERATOGENÉESIS.....	48
AGENTES FISICOS.....	48
AGENTES QUÍMICOS.....	48
AGENTES BIOLÓGICOS.....	50

	PAG.
1.6 DIAGNÓSTICO PRENATAL.....	52
TÉCNICAS INVASIVAS.....	52
TÉCNICAS NO INVASIVAS.....	55
TÉCNICAS DE BIOLOGÍA MOLECULAR.....	56
1.7 ESTERILIDAD E INFERTILIDAD.....	61
SÍNDROMES GENÉTICOS QUE AFECTAN LA FERTILIDAD.....	66
1.8 ASESORAMIENTO GENÉTICO (AG).....	67
FASES DEL ASESORAMIENTO GENÉTICO.....	68
TÉCNICA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO.....	70
1.9 PAPEL DEL PERSONAL DE ENFERMERÍA.....	72
1.10 DIAGNOSTICOS ENFERMEROS DE LA NANDA RELACIONADOS CON PROBLEMAS GENÉTICOS (ASOCIACIÓN NORTEAMERICANA PARA LOS DIAGNÓSTICOS ENFERMEROS).....	77
1.11 ASPECTOS ETICOS DE LA CONSEJERIA GENETICA.....	83
1.12 CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	86
<b>2. MATERIAL Y METÓDO</b>	
2.1 JUSTIFICACIÓN.....	89
2.2 OBJETIVOS.....	92
2.3 ESCENARIO.....	92
2.4 INFORMANTES CLAVES.....	93
2.5 ASPECTOS ETICOS DE LA INVESTIGACIÓN.....	93
2.6 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN.....	96
2.7 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS.....	97
2.8 ANÁLISIS.....	97
ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA (MÉDICOS).....	98
ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA (ENFERMERAS).....	98
ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA (USUARIOS).....	99
<b>3. RESULTADOS</b>	
3.1 ESCENARIO.....	100
3.2 ENTREVISTA.....	102
3.3 DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN.....	159
3.4 CONCLUSIONES Y PROPUESTAS.....	167
BIBLIOGRAFÍA.....	171
<b>ANEXOS</b>	
I. TRIANGULACIÓN	
II. PROYECTO PARA LA PLANEACIÓN ADMINISTRATIVA, ORGANIZACIÓN Y FUNCIONAMIENTO DE LA CLINICA	

## RESUMEN

Con la finalidad de adentrarse en el conocimiento de la percepción de las mujeres en edad reproductiva y personal de salud en relación a la consejería genética, se realizó la presente investigación cualitativa fenomenológica, siendo el escenario los servicios de Gineco-Obstetricia, Neonatología, Pediatría y Urgencias Tocoquirúrgicas del Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza" del I.S.S.S.T.E. durante el periodo de Mayo a Junio del 2002. Los informantes claves son usuarias en edad reproductiva, médicos y enfermeras de esta unidad, los instrumentos utilizados para este estudio fueron; la entrevista abierta no estructurada, cinta magnetofónica y libreta de campo. Los resultados muestran que la percepción general es de que se requiere una clínica de consejería genética que coadyuve al mejoramiento de la calidad de atención a los usuarios con problemas de este tipo. Resaltando la necesidad de capacitación en el personal de salud y orientación en la población en general, acerca de los factores de riesgo, profilaxis y rehabilitación.

Otro punto importante es el proceso de duelo que percibe el personal de salud en la pareja ante la pérdida de un embarazo, la presencia de esterilidad/infertilidad o bien el nacimiento de un hijo con malformaciones, lo cual se confirmó con los sentimientos expresados por las usuarias. Situación que provoca rechazo al niño y desintegración familiar.

Prevalece la percepción de que estos problemas afectan a la mujer en los extremos de la edad reproductiva. La falta de información y seguimiento médico, aunado a crisis depresivas que se crea después de la pérdida de un embarazo conlleva a la mujer a tomar decisiones precipitadas, irreparables y desfavorables para su vida personal y de pareja.

Con los resultados de la presente investigación y considerando el derecho de las futuras generaciones a venir al mundo en las mejores condiciones posibles, se propone la creación de una clínica para el diagnóstico, tratamiento y consejería genética en el Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza", I.S.S.T.E., considerando dentro de su estructura orgánica al licenciado en enfermería y obstetricia con un rol ampliado, con mayor responsabilidad en la atención directa a los usuarios.

## INTRODUCCIÓN

El término "defecto al nacimiento" o "Congénito" se define como cualquier anomalía del desarrollo anatómico-estructural, del crecimiento, maduración y los procesos metabólicos; presentes al nacimiento, en forma notoria o latente que impida o interfiera con la correcta adaptación del individuo al medio extrauterino en los aspectos Biológicos, Psíquicos y Sociales ocasionando la muerte o discapacidad para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones en alguna etapa del ciclo vital.

La prevención y el manejo terapéutico de los defectos al nacimiento y de las enfermedades genéticas, son esenciales para lograr la disminución tanto de la morbilidad como de la mortalidad infantil. Según estadísticas, por cada niño que muere durante el primer año de vida a causa de un defecto o enfermedad genética, cinco sobreviven y generalmente padecen algún tipo de discapacidad durante su vida.

La implementación de un programa para la prevención y control de los defectos del nacimiento, requiere de un equipo multidisciplinario con un amplio conocimiento de naturaleza, etiología y factores de riesgo, esto permitirá realizar un diagnóstico temprano y el manejo oportuno de estas condiciones patológicas en las instituciones de salud.

En el Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza", (H.R.G.I.Z.) la atención de los defectos al nacimiento constituyen un reto en materia de salud reproductiva.

sin embargo no existe demanda de la población hacia este tipo de servicio.

En el H.R.G.I.Z. una de las iniciativas más relevantes en busca de la salud perinatal es la estrategia del Hospital Amigo del niño y de la madre, que a través de 28 intervenciones, promueve el rescate de la practica de la lactancia materna y el alojamiento conjunto temprano, la anticoncepción postevento obstétrico, la capacitación permanente del personal en atención perinatal y reanimación cardiopulmonar neonatal y tamiz neonatal como un ejemplo claro de la lucha contra algunos defectos al nacimiento.

El personal de enfermería como parte del equipo multidisciplinario tiene el deber de coordinar acciones, dirigidas a la atención integral, y de esta forma ayudar a que la pareja disfrute de una vida reproductiva satisfactoria, saludable y sin riesgos y que las niñas y niños gocen de una atención de calidad, desde el momento de su nacimiento para crecer y desarrollarse sanamente.

Bajo esta visión holística es importante conocer cual es la percepción de los usuarios y personal de salud en relación a la consejería genética, su importancia y trascendencia. A fin de mejorar la calidad de la atención proporcionada a la población derechohabiente y así disminuir los problemas congénitos del recién nacido, así como la morbilidad y mortalidad materno-infantil en la etapa perinatal.

Para la realización del presente estudio se eligió el método cualitativo con el fin de obtener experiencias únicas del fenómeno en estudio y poder analizar con

detalle las respuestas de los entrevistados y en consecuencia la construcción del conocimiento y la solución de los problemas antes citados.

El escenario, serán los servicios de Gineco-Obstetricia, Neonatología, Pediatría y Unidad tocoquirúrgica del H.R.G.I.Z.

Los informantes claves son: mujeres en edad reproductiva, que en el momento del estudio estén viviendo la experiencia de la perdida de un embarazo o la procreación de un ser con problemas congénitos, médicos y enfermeras involucradas en la atención a mujeres con las características antes mencionadas.

El tamaño de la muestra se definirá al término del estudio ya que se trata de una muestra flexible no predeterminada.

La información se recabara a través de una entrevista semiestructurada las cuales serán gravadas en cinta magnetofónica y se tomaran notas importantes en una libreta de campo.

Para el análisis se utilizara el modelo multinodal (triangulación) no se utilizara comprobación estadística.

## 1. MARCO TEÓRICO

### 1. GENÉTICA; CIENCIA QUE ESTUDIA LA HERENCIA Y LA PROBABILIDAD.

#### 1.1 HISTORIA DE LA GENÉTICA.

El nacimiento de la genética comienza en el siglo actual y en los 90 años transcurridos del siglo XX. Los principales acontecimientos históricos en la genética comienzan en:

**1865 Gregor Mendel (Monje Agustino).** Cruza guisantes y judías buscando mejora de las plantas por hibridación. Estudio como se transmitían los caracteres de los guisantes verdes y amarillos, de piel lisa o rugosa, sin que esto haya repercutido científicamente.

**1900 Hugo de Uries.** Las descubre accidentalmente. (1)

---

(1) GAFO, JAVIER. "UN SIGLO DE HISTORIA DE LA GENÉTICA", EN PROBLEMAS ÉTICOS DE LA MANIPULACIÓN GENÉTICA, p.p. 11 – 15.

**Mendel.** Demostró que la transmisión de los caracteres hereditarios estaba regulada y determinada por un factor o unidad orgánica, residentes en los seres vivos y este "no se pierde ni se mezcla de generación en generación", sino que se transmite y se distribuye en la descendencia en forma independiente, según reglas matemáticas.

**1906 Willian Bateson (Biólogo Ingles).** Utiliza por vez primera el nombre de genética para calificar la ciencia que estudia la herencia y la variabilidad dentro de las especies.

**1909 Wilhelm Johannsen.** Designa al factor hereditario propuesto por Mendel con el nombre de gen (subrayando de esta forma la consistencia física de dicho factor).

**1941 G. W. Beadle y el Tatum.** Mostraron que la actividad, característica de los genes consistía, en controlar la formación de enzimas y proteínas producto fundamental en el metabolismo de los seres vivos. (2)

---

(2) GAFO, JAVIER. "UN SIGLO DE HISTORIA DE LA GENÉTICA", EN PROBLEMAS ÉTICOS DE LA MANIPULACIÓN GENÉTICA, p.p. 11 – 15, 143.

**1953 Watson y Crack (Premio Nobel).** En el desarrollo genético, describen la estructura del ADN. Propusieron el modelo estructural de una doble hélice, análogo a una escalera de mano enrollada helicoidalmente. La información genética consistía en el ADN escrito en 4 letras (Bases Nitrogenadas) con capacidad de replicarse.

### **ÉPOCAS DE LA HISTORIA DE LA GENÉTICA.**

**1900 – 1940.** Se estudio la transmisión de los caracteres hereditarios en el ámbito familiar y poblacional. Nace el concepto “gen” “genética clásica”.

**1940 – 1960.** Descubrimiento de Watson y Crack nace la doble hélice como salto hacia la genética molecular, transición desde una genética que concibe el gen como un factor o unidad hereditaria.

**1960.** Se estudiaron los mecanismos moleculares de la actividad genética naciendo el Dogma Fundamental de la Biología Molecular. (3)

---

(3) GAFO, JAVIER. “UN SIGLO DE HISTORIA DE LA GENÉTICA”, EN PROBLEMAS ÉTICOS DE LA MANIPULACIÓN GENÉTICA, p.p. 11 – 15, 143.

**1970 Premio Nóbel Daniel Nathans.** Nueva genética. Época en que nace la manipulación o ingeniería genética.

## **ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO.**

**Estructura.** Los cromosomas están formados por ADN y las Histonas (Moléculas proteínicas). El ADN contiene la información genética, y se supone que las Histonas tienen una función importante en los mecanismos de regulación de la actividad genética.

**Ácido Desoxiribonucleico (ADN).** Es una molécula muy grande, formado por un gran número de unidades o nucleótidos. Es una sustancia sobre la cual se estructuran los genes. Este, constituido por cadenas de nucleótidos, es una secuencia de 4 nucleótidos desiguales. Cada uno formado por tres componentes químicos:

- ✦ Ácido Fosforico.
- ✦ Azúcar (Desoxirribosa).
- ✦ Una Base. (4)

---

(4) GAPO, JAVIER. "UN SIGLO DE HISTORIA DE LA GENÉTICA", EN PROBLEMAS ÉTICOS DE LA MANIPULACIÓN GENÉTICA, p.p. 143.

- Purica = Adenina (A) y Guanina (G)
- Pirimidica = Timina (T) y Citosina (C).

## EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

**Replicación.** Cada una de las dos cadenas del ADN se separa de la otra cadena y forma una cadena complementaria de acuerdo con la secuencia de las cuatro bases. Esto significa que cada célula hija, en el proceso de división celular recibe exactamente el mismo material genético que posee la célula madre.

**Trascricpción. ARNm.** De acuerdo con la decencia de las bases de cada cadena de **ADN**, reproduce una cadena en la que el orden de sus bases viene determinada por la correlación siempre existe entre A – U (ya que en el ARN, el uracido sustituye a la Timina) y C – G. (5)

---

(5) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 37 – 38.

**Traducción.** El nombre de este proceso es significativo ya que en el acontece el paso desde un mensaje genético escrito en "4 Letras" a un nuevo lenguaje escrito con las 20 "Letras" de otros tantos aminoácidos que constituyen a su vez, las proteínas. En este proceso de traducción tres Letras del "Alfabeto Genético", los codones dan origen a una única letra del alfabeto de los aminoácidos.

- ↓ Valina.
- ↓ Histidina.
- ↓ Leucina.
- ↓ Treonina.
- ↓ Prolina.
- ↓ Fenilalanina.
- ↓ Tirosina.
- ↓ Serina.
- ↓ Cisteina.
- ↓ Triftofano.
- ↓ Arginina.
- ↓ Isoleucina.
- ↓ Glutamina.
- ↓ Lisina.
- ↓ Asparagina.
- ↓ Glicina. (6)

---

(6) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 44 - 46.

- ↓ Ac. Aspartico.
- ↓ Metionina.
- ↓ Ornitina.

**La Síntesis de Proteínas.** Se inicia cuando el codon (tripleto de 3 bases nitrogenadas) iniciación del ARNm (AUG) se encuentra unido al ribosoma y se le aparea el ARNt con la secuencia complementaria.

## **SÍNTESIS DE PROTEÍNAS.**

Al primer paso se le llama transcripción;

- A. Se Transcribe la Información de ADN al Ácido Ribonucleico (ARN).
- B. Al segundo se le llama Traducción, se Traduce la Información contenida en el material genético para construir las proteínas. (7)

---

(7) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 44 – 46.

Terminado el procesamiento del ARNm, atraviesa la membrana nuclear hacia los Ribosomas Citoplásmicos, donde se lee el mensaje en los Codones, formados por la secuencia de tres bases, sirviendo como molde para la síntesis de proteínas, para esto entra en función otro tipo de ARN llamado de transferencia (ARNt) familia de moléculas muy parecidas entre si, cada uno específico para un aminoácido. En un extremo de la molécula se acarrea el aminoácido y en el otro hay tres bases (Anticodones) cuya secuencia es complementaria a los codones ARNm.

## **MECANISMO DE REPLICACIÓN DEL ADN**

La información genética contenida en el ADN, tiene capacidad de replicación – copiarse así misma durante la división celular la molécula de ADN se desespiraliza y cada uno de los filamentos hace de matriz, para que se desarrolle un filamento complementario.

Cada célula hija hereda exactamente la misma secuencia de nucleótidos que poseía la célula madre. (8)

---

(8) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 3, p.p. 42 – 43.

El hecho de que los genes se transmitan de una manera inalterada de generación en generación, obliga a atribuir a los genes la capacidad de otro idéntico.

La presencia de un **Gen** es el cromosoma de la célula viva, conduce a la formación de otro idéntico.

Cuando la doble cadena de ADN se abre al romperse los puentes de hidrogeno, sobre cada cadena sencilla se forma una nueva cadena complementaria.

La A solo puede unirse a la T.

La G solo puede unirse a la C.

---

(9) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENOARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO". EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 3, p.p. 42 – 43, 44. 2001

## CÓDIGO GENÉTICO

El ADN es una secuencia de cuatro diferentes nucleótidos y que las proteínas tienen una secuencia variable de 20 aminoácidos. Si la función primaria de los genes es codificar para la síntesis de proteínas, la pregunta es: ¿En que forma la secuencia de las 4 bases del ADN, determina las secuencias de los 20 aminoácidos de las proteínas?, ¿Cuál es la longitud de las unidades de codificación del ADN?, ¿Cuál es la secuencia específica de las bases que codifican para un aminoácido en particular?

Para responder a la primera pregunta cabe considerar que si fuera una base solo podrían codificar cuatro aminoácidos, uno para cada uno de las 4 bases y si fuera de dos bases podrían codificarse únicamente  $4^2 = 16$  aminoácidos, con unidades de codificación de tres bases que es como funciona el código genético, se tienen  $4^3 = 64$  tripletes diferentes número mas que suficiente para codificar a los 20 aminoácidos que forman la secuencia de cualquier proteína. Lo anterior implica que en un aminoácido puede ser codificado por más de un codon y por ello se dice que es un código "degenerado". (10)

---

(10) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENOARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 3, p.p. 44, 46. 2001

Además, algunos tripletes no son codificadores pero su función también es importante, porque sirve para indicar donde empieza y donde termina la lectura de un mensaje, a manera de "espaciadores", comparable a los signos de puntuación y separaciones de palabras en el lenguaje ordinario.

De manera que un lenguaje sin puntuación sería incomprendible, un lenguaje genético que proporcionara las instrucciones necesarias para el inicio y terminación de los mensajes no tendría sentido.

## **REGULACIÓN DE LA ACTIVIDAD GENÉTICA**

Si todas las células del organismo tienen los mismos cromosomas y por ende idénticos genes, pero no todas las células y tejidos producen las mismas proteínas debe haber un mecanismo de regulación de la actividad genética. (11)

---

(11) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENOARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 44, 46. 2001

El ADN de cada célula mide unos dos metros y evidentemente está comprimido dentro del núcleo y además no existe aislado sino que forma complejos con las histonas y otras proteínas que en conjunto constituyen lo que se conoce como cromatina. La organización de la cromatina es muy complicada y se piensa que en ella radica en gran parte la regulación de la actividad genética. Se sabe que un indicador del estado de actividad de los genes es el grado de metilación, que cuando es bajo indica que el gen está activado y viceversa. Existe un grupo de proteínas capaces de ligarse con los sitios del ADN e intervenir en la regulación del proceso de transcripción, que aparentemente es fundamental en la regulación genética.

En la regulación genética intervienen también elementos extracelulares. Por ejemplo, las hormonas esteroides plasmáticas entran al citoplasma de las células y se unen a receptores específicos que pueden tener afinidad especial por el ADN, para así intervenir en el control de su expresión. También puede ser que los esteroides en lugar de actuar directamente, activen diferentes elementos intracelulares los que a su vez participen en el proceso de regulación. (12)

---

(12) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENOARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 44, 46. 2001

## 1.2 MUTACIÓN.

Todo cambio de estructura del material genético. El cambio puede incluir una porción tan grande de un cromosoma que sea visible al microscopio o con más frecuencia ser submicroscópico.

**Mutación de punto.** Es la sustitución en el ADN de una base por otra, que altera la secuencia de aminoácidos de una proteína y de acuerdo al sitio y tipo va a ser la alteración.

Las mutaciones que tienen trascendencia para la especie humana es la mutación de material genético de las células germinales (ovogonias y espermatogonias), ya que se transmite a las generaciones siguientes de generación en generación.

Las Mutaciones Ocurren en Células Somáticas. Como las de piel o riñón tienen importancia solo para el propio individuo ya que al dividirse producen otras con la misma mutación y estas pueden ser perjudiciales como las que producen el cáncer. (13)

---

(13) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 3, p.p. 47.

## **Agentes que Ocasionan Mutación:**

Biológicos – Virus.

Físicos – Radiaciones Ionizaciones, Rayos "X", Radiación Atómica y Rayos Gamma.

Químicos – Sustancias Anticancerígenas (Metotrexate).

## **TIPOS DE MUTACIÓN EN LA X:**

- A. Sustitución de bases Nitrogenadas.
  
- B. Por segmentación del mismo ácido nucleico o del material genético (DNA)
  
- C. Por modificación en la secuencia de bases. (14)

---

(14) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 3, p.p. 48 – 49.

## CLASIFICACIÓN DE MUTACIONES.

- A. Monogénicas – Cuando afectan a un solo gen.
- B. Poligénicas – Cuando afectan a 2 o mas genes.

### Otra clasificación:

- A. Espontánea – Cuando suceden sin ninguna intención previa.
- B. Inducida – Cuando se originan con una intención específica.

Las mutaciones pueden suceder en diferentes momentos:

- A. En la secuencia de las bases (DNA).
- B. Durante la Transcripción (RNA).
- C. Complejo aminoácido RNA se equivoca al seleccionar su aminoácido. (15)

---

(15) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 113.

## CROMOSOMAS:

Del griego cromos = color, y soma = cuerpo.

Filamento cromático dentro del núcleo de la célula, están constituidas por ADN, incluido dentro e una trama proteica; son portadores de la información genética, se hayan en el núcleo de la célula. Pueden observarse como estructuras intensamente teñidas en forma de bastón o "J" durante su división celular.

Constitución:

- ✚ ADN unido a proteínas principalmente entre histonas.
- ✚ Una Matriz o Filamento elemental de  $110^{\circ}$  A de diámetro.
- ✚ Cromatina compuesta por unidades repetidas.
- ✚ Núcleosomas; constituidos por 8 moléculas de histonas alrededor de las cuales la molécula de ADN. Aproximadamente 200 pares de bases, se enrolla y da una vuelta de  $\frac{3}{4}$ . (16)

### 1.3 CAREOTIPO.

Imagen cromosómica completa de un individuo. Presenta los cromosomas en pares de mayor a menor tamaño y de acuerdo con la posición del centrómero (se obtiene por microfotografía de una célula somática en estado de mitosis).

El número normal de cromosomas es de 46 (23 pares) 22 pares (del 1 al 22) de autosomas, 1 par de cromosomas sexuales o gonosomas. En la mujer XX y en el hombre XY.

#### **Técnicas de Identificación (Técnicas Citogenéticas)**

- ✚ Enzimas de restricción.
- ✚ Hibridación molecular y sondas genéticas.
- ✚ Técnica de Southern.
- ✚ Reacción en cadena de la polimerasa.
- ✚ Secuencias de nucleótidos en el ADN. (17)

---

(17) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 121, 153 – 162.

## CLASIFICACIÓN DE CROMOSOMAS.

Posición del Centrómero.

### Clases:

- A. **Metacéntricos.** En los que el centrómero esta situado en la mitad del cromosoma.
  
- B. **Submetacéntricos.** En los que el centrómero se encuentra mas cerca de uno de los extremos y divide al cromosoma en dos porciones de diferentes tamaños.
  
- C. **Acrocéntricos.** En los que el centrómero esta situado muy cerca de los extremos del cromosoma, la posición del centrómero, divide a los cromosomas submetacéntricos y a los acrocéntricos en dos porciones de distinta longitud, el brazo corto, simbolizado por la letra "p" del francés Petit y el brazo largo que se designa con "q", la punta distal de los brazos largos y cortos del cromosoma se llama "telomero". (18)

---

(18) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 121.

#### 4 Grupos Principales de Heteromorfismo Cromosómico:

- ✚ **Tamaño y q (el tamaño del brazo largo (q) del cromosoma y).** Es el más común de los heteromorfismos cromosómicos, su frecuencia es muy variable, alrededor del 10% de los hombres tienen un cromosoma y que a simple vista es mas largo o mas corto de lo usual.
  
- ✚ **El tamaño de la heterocromatina constitutiva o centromerica.** Las variaciones en las dimensiones de la heterocromatina constitutiva son relativamente frecuentes en los cromosomas 1, 9 y 16.
  
- ✚ **Las dimensiones y otras características propias de los satélites (polimorfismos de los satélites).** Las variaciones en la dimensión y el grado de intensidad con que se tiñen los satélites con las técnicas de bandas Q y NOR. Se aprecian claramente en los cromosomas 13, 14, 15, 21 y 22. Muchas de estas variaciones se deben al ADNr pero también contribuye el número de genes ribosomales. (19)

---

(19) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 121.

- ↓ **Sitios Frágiles.** Además de la construcción Centromérica, en los cromosomas se observa otras constricciones situadas en diferentes lugares; se les conoce como constricciones secundarias y pueden ser sitios particularmente expuestos al rompimiento.

Hay 20 sitios frágiles comunes que pueden ser vistos en cualquier persona y 18 sitios raros, los cuales, en su mayor parte, pueden inducirse cuando se añade agente antifolico al medio de cultivo. Todos los sitios frágiles, excepto Xq 27.3, se encuentran en los autosomas y no están asociados con anomalía clínica alguna.

(20)

### **Según la Clasificación de Cromosomas Humanos:**

Los pares 1, 3, 16, 19 y 20 son metacéntricos. Los pares 13, 14, 15, 21, 22 y el Y son acrocéntricos y el resto, incluyendo el X son submetacéntricos.

---

(20) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 123 – 126.

**Mecanismos de las Anormalidades Cromosómicas.** Las mutaciones, definidas como todo cambio que acontece en el material genético, pueden ocurrir en un gen y no ser apreciadas más que por los efectos fenotípicos o abarcar porciones más grandes de los cromosomas y ser visible por medio del microscopio de luz. Estas últimas son las anormalidades o aberraciones cromosómicas.

Las anormalidades cromosómicas pueden ser del número de la estructura, de los autosomas o de los gonosomas y pueden originarse en las células germinales de uno de los progenitores o de un ancestro más remoto o ser el resultado de un cambio cromosómico en una célula somática.

## **ANORMALIDADES EN EL NÚMERO.**

Las células somáticas humanas tienen un número diploide de cromosomas ( $n = 46$ ) y los gametos maduros (óvulo y espermatozoide el número diploide  $n = 23$ ). (21)

---

(21) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 128.

**Poliploidía.** Cuando el número de cromosomas es un número múltiplo exacto del número haploide y excede al No. Diploide.

Ejemplo: cariotipo 47 XX + 21 es una aneuploidia (trisomía)

### **ANORMALIDADES EN LA ESTRUCTURA.**

Cualquier anomalía estructural de los cromosomas es precedida siempre por uno o más rompimientos. Las aberraciones estructurales son de varios tipos.

**Traslocación.** Transferencia de material genético entre dos cromosomas, para que tenga lugar la transferencia se requiere de un rompimiento en cada uno de los cromosomas involucrados con rearreglo anormal de los mismos. Cuando en la meiosis hay recombinación accidental entre dos cromosomas que no son homólogos. (22)

---

(22) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 128.

## Las traslocaciones pueden ser de tres tipos:

- ↓ **Reciproca.** Cuando el material genético distal de los rompimientos cromosómicos es intercambiado entre dos cromosomas. Los rompimientos pueden ser en los brazos largos o en los cortos y estar involucradas cualquier par de cromosomas, homólogos o no homólogos.
  
- ↓ **Robertsoniana o por Infusión céntrica.** Se origina por rompimientos en o cerca del centrómero de dos cromosomas acrocéntricos. Los portadores balanceados de una traslocación Robertsoniana tiene 45 cromosomas: 22 homólogos normales y el par traslocado. Estos portadores balanceados son sanos fenotípicamente pero cuando forman los gametos pueden surgir problemas.
  
- ↓ **Inserción.** Para este tipo de traslocación se requieren tres rompimientos cromosómicos en uno o en dos cromosomas. Las duplicaciones son más frecuentes y en términos generales menos nocivas que las deleciones, incluso duplicaciones moleculares entre dos cromosomas. Entonces hay deleción intersticial de un segmento de uno de los cromosomas el cual se inserta en el otro. (23)

---

(23) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 8, p.p. 128.

**Delección con Formación o Sin Ella de un Cromosoma Anular.** Se llama deleciones a cualquier pérdida de material genético. Las deleciones provienen de la pérdida de una porción de material genético comprendida entre dos puntos de rompimiento cromosómico (deleciones intersticiales) como el segmento entre los dos rompimientos carece de centrómero, se comporta como fragmento acéntrico y se pierde en las subsecuentes divisiones celulares. También puede producirse un fragmento acéntrico con una rotura única en cualquier brazo. Cuando la deleciones son **autosómicos** genera malformaciones congénitas múltiples y retardo mental. (24)

- ✚ **Duplicación.** Es cuando hay dos copias de un segmento desigual en las cromátidas en la meiosis y en este caso el producto recíproco es una delección. La duplicación también puede originarse en la meiosis.
  
- ✚ **Inversión.** Se origina cuando hay dos rompimientos en un mismo cromosoma y el segmento entre los dos puntos de fractura antes de volverse a unir, se invierten 180 grados. Las inversiones cambian el orden y la frecuencia de los genes, lo cual generalmente no da manifestaciones fenotípicas pero si gametos desbalanceados, cromosómicamente con posibles efectos patológicos de mas o menos importancia en la descendencia.

---

(24) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 134.

- ↓ **Isocromosoma.** Es un cromosoma anormal que tiene duplicado el material genético de uno de los dos brazos, ya sea el corto o el largo. El mecanismo generador es la división transversal y no longitudinal normal, del centrómero durante la división celular. El isocromosoma más frecuente entre los individuos vivos es el formado por los brazos largos de cromosoma X, con tresomía de brazo largo y monosomía del corto. Otro relativamente frecuente es el de Y.
  
- ↓ **Fragmento céntrico.** En el análisis e un careotipo se encuentran pequeños cromosomas adicionales a menudo metacéntricos y a veces con satélite. Algunos de estos minúsculos cromosomas se transmiten de generación a generación y son resultado de alguna traslocación robertsoniana. (25)

## **CROMOSOPATIAS.**

Incluyen todos los trastornos relacionados con los cambios de los cromosomas visibles al microscopio de luz.

---

(25) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 135 – 137, 142 – 144.

## ALTERACIONES EN EL NÚMERO.

### TRISOMIA 21 (MONGOLISMO O SÍNDROME DE DOWN).

47, XX, + 21

47, XY + 21

Frecuencia aproximadamente de uno por cada 700 recién nacidos vivos.

60% de los fetos trisómicos 21 son abortados espontáneamente, 20% nacen muertos.

Aumenta la incidencia al avanzar la edad materna a partir de los 30 años, uno por cada 300 mujeres a los 36 años, uno por cada 100 mujeres a los 39 años, uno por cada 28 mujeres en edad de 45 años ó más.

Se diagnostica en la semana 16 por amniocentesis. (26)

---

(26) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 142 - 144.

## Signos para el diagnóstico;

- ✚ Ausencia del reflejo de moro.
- ✚ Hipotonía muscular generalizada.
- ✚ Perfil facial aplanado.
- ✚ Fisuras palpables oblicuas (de arriba abajo y de afuencia hacia adentro).
- ✚ Pabellones auriculares hipoplásicos.
- ✚ Piel de la nuca redundante.
- ✚ Pliegue único o simiano en las palmas de las manos.
- ✚ Hiperflexibilidad de las articulaciones.
- ✚ Pelvis displásica.
- ✚ Clinodactilia del dedo meñique por hipoplasia de la falange media.
- ✚ Las mujeres son fértiles.
- ✚ Talla adulta 150 cm.
- ✚ A los 40 años desarrollan demencia presenil.
- ✚ Retraso mental. (27)

---

(27) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 142 - 144.

## **TRISOMÍA 18 (SÍNDROME DE EDWARDS).**

47, XX, + 18

47, XY, + 18

Frecuencia aproximada uno de cada 3,000 recién nacidos efecto de la edad materna, el 85% de los embriones son abortados, en los recién nacidos afectados es mayor el número en mujeres.

### **Características.**

- ↓ Complicaciones de embarazo por hidramnios.
- ↓ Bajo peso al nacimiento.
- ↓ Dolicocefalia con occipucio predominante en el 88% (deformación del cráneo).
- ↓ Pabellones auriculares malformados y de implantación baja en el 99%.
- ↓ Piel redundante en la nuca en el 50%.
- ↓ Micro y retrognatia 97%. (28)

---

(28) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 8, p.p. 144 – 145.

- ✚ Manos fuertemente empuñadas con sobreposición de los dedos índice y meñique en el 94%.
- ✚ Esternón corto en el 87%.
- ✚ Luxación congénita bilateral de cadera en el 86%.
- ✚ Pies en forma de mecedora con talón prominente y pie varo equino en el 63%.
- ✚ Dorsiflexión del primer orjejo en el 79%.
- ✚ Hipertonía generalizada en el 75%.
- ✚ Criptorquidia bilateral.
- ✚ Cardiopatías congénitas en el 97%.
- ✚ Malformaciones renales en el 57%.
- ✚ Seis o más dedos de las manos en una configuración dermatogléfico en forma e arco. (29)

---

(29) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 144 - 145.

El 30% mueren en el primer mes de vida y el 10% sobreviven el primer año. La causa es no – disyunción del cromosoma 18 en la primera y segunda división meiótica en alguno de los padres. El riesgo de recurrencia es menor al 1%.

### **TRISOMÍA 13 (SÍNDROME DE PATAU).**

47, XX, + 13

47, XY, + 13

La incidencia es aproximadamente de una de cada 5,000 recién nacidos, trisomía autosómica regular, con efecto de la edad materna.

#### **Características**

- ↓ Retraso psicomotor en el 100%.
  
- ↓ Pabellones auriculares malformados en el 96%.
  
- ↓ Hipotrofia de las protuberancias frontales en el 82%.
  
- ↓ Pliegue palmar simiano en el 80%. (30)

---

(30) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 145.

- ↓ Labio hendido con paladar hendido o sin el en el 78%.
  
- ↓ Polidactilina posaxil en el 77%.
  
- ↓ Cardiopatía congénita en el 77%.
  
- ↓ Catarata y opacidad corneal en el 75%.
  
- ↓ Microftalmia o anoftalmia en el 70%.
  
- ↓ Coloboma del iris en el 68%.
  
- ↓ Hemangioma de la piel cabelluda o de la cara en el 67%.
  
- ↓ Criptorquidia y escroto anormal en el 64%.
  
- ↓ Flexión de los dedos y de las manos en el 62%.
  
- ↓ Pie en forma de "piolet" en el 60%.
  
- ↓ Uñas hiperconvexas en el 60%. (31)

---

(31) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 145.

Se origina en la primer o segunda división meiotica de los gametos de los progenitores. Riesgo de recurrencia inferior al 1%.

## **MONOSOMIAS (ACITOSOMAS Y SEXOCROMOSOMAS)**

Individuo o célula con un cromosoma de menos (45 cromosomas).

### **MONOSOMÍA 45 X (SÍNDROME DE TURNER).**

Frecuencia una en 25,000 nacidas vivas, el 90% de los embarazos son cariotipo 45X son abortados espontáneamente en el primer trimestre del embarazo.

#### **Diagnostico clínico;**

↓ Piel redundante en la nuca. (32)

---

(32) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES, "LOS CROMOSOMAS", EN **INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA**, CAP. 8, p.p. 149.

- ↓ Linfedema del dorso de las manos, del dorso de los pies o en ambas.
  
- ↓ Adolescente de muy baja estatura con amenorrea primaria.
  
- ↓ Estatura  $137.6 \pm 5.8$  cm.
  
- ↓ Epicanto.
  
- ↓ Linfedema.
  
- ↓ Malformación renal.
  
- ↓ Pterygium coli.
  
- ↓ Cardiopatía congénita.
  
- ↓ Nervios pigmentados.
  
- ↓ Metacarpo, metatarso o falanges cortos.
  
- ↓ Amenorreica e infértiles.

Riesgo de concurrencia no es aumentado. (33)

---

(33) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 149.

## MONOSOMÍA 4 P (CROMOSOMA 4 WOLF)

Delección de Novo.

### Características;

- ✚ Retraso en el crecimiento.
- ✚ Microcefalia.
- ✚ Hipotonía.
- ✚ Estrabismo e hipertelorismo.
- ✚ Epicanto.
- ✚ Glabella prominente.
- ✚ Labio o paladar hemdidos o ambos.

---

(34) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 153.

- ✚ Comisuras dirigidas hacia abajo simulando la boca de un pez.
- ✚ Labio superior y filtrum cortos.
- ✚ Micrognatia.
- ✚ Pie equino varus.
- ✚ Pliegues simianos en las palmas de las manos.
- ✚ Hipospadias.
- ✚ Criptorquidia.
- ✚ Cardiopatía congénita.
- ✚ Retraso mental profundo.
- ✚ Convulsiones graves.

## **MONOSOMÍA 5 P (SÍNDROME DE CRI DU CHAT O SÍNDROME DEL MAULLIDO).**

**Característica.** Llanto muy especial de los pacientes que recuerda el maullido de un gato.

- ✚ Hipoplasia indiferenciada de la laringe.
- ✚ Muchos pacientes llegan a edad adulta.
- ✚ Pacientes en hogar desarrollo superior.
- ✚ Pacientes internados corresponde al de un niño de 5 a 6 años.

La mayor parte de la detección de Novo. (36)

---

(36) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 153.

## SEXOCROMOSOMAS O LIGADAS AL SEXO.

### CAREOTIPO 47 XYY.

La incidencia es uno de cada 1,000 varones recién nacidos vivos, no se ha visto relación con la edad paterna, varones internados 20 de cada 1,000, considerados deficientes mentales 3 de cada 1,000 entre hombres adultos. Fenotípicamente son varones normales, aunque el cociente intelectual suele estar 10 a 15 puntos por debajo de los hermanos.

Es completamente cromosómico 47 XYY se origina por la fertilización de un óvulo por un espermatozoide XY y la no – disyunción se produce en la 2ª división meiotica paterna. Los varones 47 XYY son fértiles y teóricamente se esperaría que en promedio tuvieran 2 hijos XY, una hija XX y un hijo XYY. Sin embargo se ha observado que la mayoría de sus hijos son cromosómicamente normales 46 XY o 46 XX.

Riesgo empírico de recurrencia no se encuentra aumentado. (37)

---

(37) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 153.

## CAREOTIPO 47 XXY (SÍNDROME KLINEFELTER).

Frecuencia uno de cada 1,000 recién nacido vivos del sexo masculino, riesgo mayor al aumentar la edad materna, es la causa mas común de hipogonadismo con infertilidad en el varón.

### Características;

- ✚ Infertilidad en el varón.
- ✚ Testículos pequeños (menos de 2cm. de longitud).
- ✚ Azoospermia u oligospermia.
- ✚ Niveles bajos de testosterona.
- ✚ Ginecomastia (40%) unilateral o bilateral.
- ✚ Extremidades son alargadas. (38)

---

(38) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 146, 147.

- ↓ En la adolescencia el habitus es longilíneo y eunucoide.
  
- ↓ Cociente intelectual 10 a 15 puntos por debajo de los hermanos normales.
  
- ↓ El 20% retardo mental moderado.
  
- ↓ El 60% de los casos de cromosoma extra es de origen materno.

Resulta de la no – disyunción en la 1ª o 2ª división meiótica, cuando el cromosoma X extra es paterno, la no – disyunción solo puede producirse para que se obtenga una espermatida XY después de tener un hijo afectado, el riesgo de recurrencia no es mayor. (39)

### **CARIOTIPO 47 XXX.**

Incidencia es una por cada 1,000 niñas vivas, efecto de edad materna avanzada.

---

(39) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 146, 147.

**Clinicamente.** Mujeres normales, con retardo mental moderado en el 25% de ellas. El 75% de las afectadas son fértiles.

La mayoría de hijos de madres 47 XXX son cromosómicamente normales.

### **VARÓN CON CAREOTIPO 46 XX.**

Incidencia uno de cada 20,000 varones, el 80% de los casos hay transferencia de material genético de los brazos cortos del cromosoma Y (Yp 11.2) a los brazos cortos del cromosoma X (Xp) y que en el restante 20% de los casos se identifican, por análisis del ADN o por hibridación In Situ, secuencias específicas del cromosoma Y en Xp.

Los varones 46 XX son infértiles, presentan testículos pequeños.

Riesgo de recurrencia no es mayor que el de la población en general. (40)

---

(40) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LOS CROMOSOMAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 8, p.p. 146, 147.

## 1.4 HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA.

### 1ª Ley de la Segregación de los Alelos.

Cepa pura de semillas amarillas }  
Cepa pura de semillas verdes }  $A > a$



Todas las semillas eran amarillas.

(Progenie F1 se cruzan entre si = Segunda Generación Filial = Progenie F2)

Se obtenían guisantes con semillas amarillas y guisantes con semillas verdes en una proporción de 3 a 1 m amarillas (75% / 1 verde 25%).

El hecho de que ambas características se observan en la progenie = F<sub>2</sub>, es decir que reaparezcan.

Las semillas verdes, quieren decir que por un par de genes que determinan una característica se separan, hay segregación de los mismos en la gametogénesis y cada uno de ellos va a unos de los gametos resultantes de este proceso. (41)

---

(41) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 63.

## 2ª Ley de Mendel o de la Segregación Independiente.

Cruzo cepas puras de semillas redondas y amarillas y cepas puras de semillas rugosas y verdes. Dando generación F1, solo semillas con las dos características dominantes, semillas redondas y amarillas, se cruzan entre si dando origen a la generación F2, se obtienen cuatro combinaciones; las dos originales redondas y amarillas y rugosas y verdes y dos nuevas combinaciones a saber:

Rugosas amarillas

3 (50%)

Redondas verdes

3 (50%)

Estos experimentos demostraban que los pares de genes que determinan diferentes características se separan a los individuos que tienen un par de alelos iguales ya sea AA ó aa se dice que son Homocigotos (individuo que posee alelos idénticos en un locus determinado del mismo para de cromosomas) para ese par de genes.

**Heterocigotos.** A los Aa al gen determinado de un carácter que se manifiesta plenamente en el segregan "independientemente" unos de los otros en la gametogénesis lo cual constituye la segunda ley de Mendel o de la "Segregación Independiente". (42)

---

(42) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 64 - 66.

**Heterocigoto.** Se le llama dominante y recesivo, el que solo se manifiesta en el homocigoto a cuando ambos genes se expresan se dice que son Codominantes.

La letra mayúscula representa la dominancia.

$A > a$

La letra minúscula representa la recesividad.

**Gen dominante.** Capaz de transmitir sus características, sin importar los genes del otro padre, se manifiesta en los individuos heterocigotos.

**Gen recesivo.** Puede transmitir sus características solo si se encuentra un gen recesivo similar al del otro padre. Están afectados los dos (homocigotos).

**Genotipo.** Constitución fundamental hereditaria de un organismo que resulta de una combinación particular de genes.

**Fenotipo.** Conjunto de las propiedades manifiestas en un individuo sean o no hereditarias. Grupo de individuos de aspecto semejante, pero de diferente constitución genética. (43)

---

(43) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 67.

## HERENCIA AUTOSÓMICA – DOMINANTE

Es la determinada por los genes localizados en los autosomas y se manifiesta por la acción de un solo miembro de un par de alelos, es decir en el heterocigoto.

- ↓ Se expresa en el heterocigoto en promedio el 50% de los hijos están afectados.
- ↓ Transmisión hereditaria de tipo vertical.
- ↓ Habitualmente el padre o la madre del caso índice, tiene el rasgo, carácter o padecimiento.
- ↓ Cada hijo de un sujeto afectado tiene una probabilidad de 50% de heredar el rasgo y el 50% de no heredarlo.
- ↓ Expresividad variable (diferentes manifestaciones fenotípicas de la enfermedad, como el tiempo en que se inician los síntomas y signos y la magnitud de los mismos).
- ↓ Frecuencia en uno y otro sexo. (44)

---

(44) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 67.

- ↓ Efecto de la edad paterna en las mutaciones de novo.
- ↓ Pedigree vertical.

## **HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA.**

En este caso la enfermedad o característica únicamente se expresa cuando el individuo homocigoto para un par de alelos, es decir que se manifiesta la acción del gen, este debe encontrarse en doble dosis.

- ↓ Se expresa en el homocigoto.
- ↓ El 25% de los hijos están afectados.
- ↓ Igual frecuencia en uno y otro sexo.
- ↓ Expresibilidad familiar constante.

Pedigree horizontal (afectados en una sola generación, consanguinidad frecuente en los progenitores). (45)

---

(45) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 69 – 70.

## HERENCIA RECESIVA LIGADA AL X.

El gen que origina la enfermedad, la característica o el rasgo, se localiza en el cromosoma X. Los pedigrees son típicos y se caracterizan porque las mujeres heterocigotas (portadoras del gen) son clínicamente sanas, pero transmiten el gen a algunos hijos varones, teóricamente al 50% de ellos sus hijas serán portadoras heterocigotas sanas.

### Enfermedades.

- ↓ Daltonismo.
- ↓ X frágil asociado con retraso mental.
- ↓ Retardo mental ligado al X.
- ↓ Distrofia muscular de Duchenne.
- ↓ Distrofia muscular de Becker.
- ↓ Hemofilia B (factor IX).
- ↓ Hemofilia A (factor VIII).
- ↓ Ictiosis ligada al X. (46)

---

(46) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 5, p.p. 69 – 70.

Tipo de pedigree; en zig-zag como caballo de ajedrez.

Proporción H/M;  $H > M$

Transmisión de H a M; todas las hijas son portadoras.

Transmisión de M a M; 50% de las hijas son portadoras.

Severidad en el hombre: uniforme.

Severidad en la mujer: uniforme.

### **HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL X.**

Tipo de pedigree: vertical.

Proporción H/M: 2 mujeres / 1 hombre

Transmisión de H a M: todas las hijas afectadas.

Transmisión de M a M: 50% de las hijas afectadas

Severidad en el hombre: uniforme.

Severidad en la mujer: variable debido a la ionización. (47)

---

(47) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "HERENCIA MENITAL SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 5, p.p. 74 – 76.

## 1.5 TERATOGENESIS. (48)

Todos los agentes ambientales capaces de desviar el desarrollo hacia la anomalía.

### AGENTES FÍSICOS.

- ↓ Oxígeno (concentraciones mayores de 40%, lesiones oculares).
- ↓ Radiaciones ionizantes.
- ↓ Electromagnéticas.
- ↓ RX Gamma.
- ↓ Partículas como: alfa, beta, electrones y neutrones.

### AGENTES QUÍMICOS.

- ↓ **Talidomida (usado contra náuseas).** Nemimelia, focomelias, micromelias, malformaciones cardiovasculares, urogenitales o intestinales.

---

(48) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "ESTRUCTURA GENÉTICA Y FUNCIÓN DEL MATERIAL GENÉTICO", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA. CAP. 5, p.p. 74 - 76.

- ↓ **Alcohol.** Hipotelorismo, estrabismo, hendiduras palpebrales cortas, epicanto, hipoplasia de los maxilares, alteraciones de los pabellones auriculares, microcefalia, retardo mental, retardo en el crecimiento, anomalías cardiovasculares del tipo atrioseptal.
  
- ↓ **Tabaco.** Retardo en el crecimiento uterino, baja de peso, hipoxia fetal.
  
- ↓ **Hormonas (metiltestosterona, etisterona, norestisterona).** Masculinización en las mujeres, hipertrofia del clítoris y función de los labios menores.
  
- ↓ **Anticonceptivos (estrógeno – progestageno).** Síndrome de Vactere (vértebras, ano, corazón, tórax esófago, riñón y extremidades).
  
- ↓ **Tetracilinas.** Déficit del crecimiento longitudinal de los huesos largos, hipoplásia por fusión de los dientes (expone a los dientes a caries).
  
- ↓ **Estreptomycin.** Daño auditivo, par craneal VII, sordera total.
  
- ↓ **Sulfonamidas.** Hiperbilirrubinemia. (49)

- ↓ **Anticonvulsivantes.** Disformias faciales con puente nasal ancho y bajo, hiperteloicismo con epicanto, ptosis palpebral y estrabismo, paladar hendido, hipoplásia de las falanges distales, alteraciones en el surco palmar, defectos cardiacos, retardo mental, alteraciones de la coagulación y produce hiperbilirrubinemia.

## **AGENTES BIOLÓGICOS.**

Atraviesan la barrera placentaria (4 capas de las vellosidades corionicas).

- ↓ Sincitio.
- ↓ Citotrofoblasto.
- ↓ Mesenquima, 4 endotelio del vaso corial.

**Rubéola.** 6ª semana; microftalmia y anomalías cardiovasculares, 5ª y 10ª, 9ª semana sordera, 2º trimestre de embarazo; retardo mental y defectos mentales. (50)

**Toxoplásmosis.** Vector; gato, carne medio cocida y cruda, el perro y las aves. Calcificaciones cerebrales, hidrocefalia, retardo mental, coreorreninitis, microftalmia. Perfil torch en el 1<sup>er</sup>. Trimestre.

**Herpes simple.** Microftalmia, microcefalia, displasia retiniana, hepatosplenomegalia y retardo mental.

**Virus de la Hepatitis.** Abortos y partos pretermino.

**Sífilis.** Pasa tardíamente al feto y produce sordera, retardo mental, fibrosis difusa del hígado, pulmones y otros órganos. En madres infectadas mayor frecuencia de abortos y óbitos.

**Tuberculosis Congénita.** Recién nacidos con prematurez, hepatosplenomegalia, modificaciones bronconeumonicas y miliars, coreza conjuntivitis y linfadenitis. (51)

---

(51) LÓPEZ, MORALES Y MUTCHINICK. "MECANISMOS DE TERATIGENÉSIS", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 20, p.p. 325.

## 1.6 DIAGNOSTICO PRENATAL.

### TÉCNICAS INVASIVAS.

- A. **Amniocentesis.** Estudio del líquido amniótico, extraen 20 ml. De líquido entre la 14 y 18 semanas de embarazo a través de punción transabdominal, la que debe ir precedida de ultrasonido para localización de placenta y evitar puncionarla.

**Se estudia.** Citogenéticamente, biológicamente y cultivo de las células fetales (15 días) (líquido amniótico con células fetales en suspensión).

**Detecta.** Alteraciones cromosómicas y 400 diferentes enfermedades, muchas causadas por deficiencias enzimáticas específicas. (52)

---

(52) LISKER Y RUBEN Y S. ARRENDARES, "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP.

### Indicaciones precisas:

- ↓ En embarazo en madres añosas 35 años o más.
  
- ↓ Cuando previamente ha nacido un hijo con Síndrome de Down, la mujer tiene un 1% de tener otro hijo afectado.
  
- ↓ Cuando uno de los progenitores es portador de una traslocación balanceada.
  
- ↓ Cuando existe la certeza o una posibilidad de que la madre sea heterocigoto al cromosoma X gen recesivo anormal ligado al cromosoma X.
  
- ↓ Cuando ambos miembros de la pareja son heterocigotos para un gen recesivo anormal y se puede identificar in útero a los productos homocigotos. (53)

---

(53) LISKER Y RUBÉN Y S. ARRENDARES, "HERENCIA MENDELIANA SIMPLE O MONOGENICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 5, p.p. 69 – 70.

- B. **Vellosidades corionicas.** Se puede obtener entre la 7ª y 9ª semanas se embarazo y la técnica consiste en introducir un catéter por vía vaginal guiado por ultrasonido, hasta que penetre en el corion frondoso y con una jeringa aspirar el material.

Se ha recomendado por vía transabdominal con el objeto de disminuir el problema de las infecciones.

Las vellosidades corionicas, son muy ricas en células en división mitótica, los estudios cromosómicos pueden hacerse directamente o después del cultivo de 24 a 48 hrs. Asimismo puede analizarse enzimas y extraer el ADN nuclear para su investigación directa.

**Fetoscopia.** Es la visualización endoscopica del feto y el tiempo óptimo para realizarla es alrededor de la 20va. Semana de embarazo.

Identifica: malformaciones externas y obtener biopsia de diferentes tejidos incluyendo muestra de sangre, técnica muy especializada con riesgo de provocar aborto o parto prematuro. (54)

---

(54) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 11, p.p. 190 - 194.

**Alfafetoproteína.** La cuantificación de la alfafetoproteína en la sangre de las mujeres durante el 1er. Trimestre del embarazo es útil para proporcionar información sobre el estado del feto.

**Elevado.** Cuando el producto tiene un defecto de cierre del tubo neural, como en la anencefalia o el meningomielocele, 1 por cada 400.

Cuando la pareja ha tenido un hijo afectado la posibilidad de que se repita es del 5%.

Ha sido observado también el síndrome de Down.

## **TÉCNICAS NO INVASIVAS.**

**Ultrasonografía.** Permite ver malformaciones mayores. (55)

---

(55) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 11, p.p. 193 - 194.

**Radiología.** Radiografía que permite observar algunas estructuras del feto después de la 10ª semana del embarazo.

Aumenta la frecuencia e leucemia aguda en los fetos radiados. (56)

## **TÉCNICAS DE BIOLOGÍA MOLECULAR.**

**Enzimas de Restricción.** Las enzimas o endonucleasas de restricción son componentes normales de la bacterias que reciben su nombre según de la bacteria de que son aisladas.

Se caracteriza por romper el ADN de manera selectiva en los sitios donde reconocen secuencias específicas de nucleótidos (sitios de restricción) los cuales suelen tener una longitud de 4 a 6 bases. (57)

---

(56) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "PREVENCIÓN Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS". EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 11, p.p. 193 – 194.

(57) LISKER Y RUBÉN Y S. ARRENDARES. "LA NUEVA GENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 4, P.P. 53 – 55.

Enzima	Bacteria	Rompimiento (*)	
Alul	Arthrobacter luteus	5' AG*	3' CT
MspI	Especies de Moraxelia	GC*	CC
Hinfl.	Haemophilus Influenzae Rf	G*	ANTC
BamHI	Bacillus Amyloliquefaciens H	G*	GATCC
Eco R1	Escherichia Coli Ry/3	G*	AATTC
PstI	Povidencia Stuartil	CTGCA*	G

Se usa como marcador genético para investigaciones de ligamento en familias, estudios de diagnostico prenatal e identificación de individuos.

**Hibridación Molecular y Sondas Génicas.** Desde hace tiempo se sabe que se pueden separar y juntar in vitro las dos cadenas de ADN y que de igual manera se pueden hacer moléculas híbridas de ADN y ARN. Las reasociaciones son muy específicas y se requiere que las secuencias de las bases sean complementarias y el procedimiento se hace óptimo al utilizar temperaturas y concentraciones de sal bien controladas. (58)

---

(58) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LA NUEVA GENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 4, p.p. 53 – 55.

Se requiere de elaborar un segmento de ADN con secuencia de bases idénticas a la del gen que se quiere analizar. Para que el segmento se hibridice con el y no con otra parte del ADN. Este es el principio fundamental para la aplicación de sondas génicas. Las sondas pueden ser de diferente longitud y cuando son grandes pueden no reconocer cambios sencillos, como la sustitución de un nucleótido por otro.

Se suelen hacer 2 sondas: 1 con la frecuencia normal de bases y la otra con secuencia que influye el cambio de una base.

## **TÉCNICA DE SOUTHERN**

Sirve para el diagnóstico prenatal o para ayudar a completar el mapa de los genes del hombre dentro de los cromosomas suele hacerse de la manera siguiente:

- ✚ El ADN extraído de cualquier tejido se purifica y se trata con una o varias enzimas de restricción. (59)

---

(59) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LA NUEVA GENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 4, p.p. 53 – 55.

- ↓ Se fracciona así el ADN en múltiples fragmentos de tamaño diferente, uno de los cuales contiene el gen, y se somete a electroforesis en un gel de agarosa que separa los fragmentos según su tamaño.
  
- ↓ Los fragmentos se desnaturalizan dentro del gel con una solución alcalina para separar las cadenas de la doble hélice y se transfieren a un filtro de nitrocelulosa por un procedimiento conocido como Southern Blot, inventado por el británico E. Southern.
  
- ↓ Se agregan al filtro sondas reactivas específicas del gen que se quiere investigar para su hibridación: y.
  
- ↓ Se autorradiografía para identificar el sitio donde esta la molécula hibrida, lo que depende el tamaño del fragmento en que este incluido el gen. Punto clave, es disponer de la sonda reactiva que permita identificar el gen deseado. (60)

**Secuencia de Nucleótidos en el ADN.** Después de que se logro aislar diferentes genes mediante clonación, se desarrollaron métodos para estudiar la secuencia de los nucleótidos, lo cual permitió identificar las bases moleculares de muchas enfermedades hereditarias monogenicas.

---

(60) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LA NUEVA GENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 4, p.p. 55.

La composición del ADN solo intervienen cuatro nucleótidos, en la actualidad es posible conocer la secuencia completa de los nucleótidos de un gen no muy grande en unas cuantas semanas y en un futuro no muy lejano se sabrá la secuencia completa del genoma humano que tiene una longitud de  $3 \times 10^9$  pares de bases.

**Reacción en Cadena de la Polimerasa.** Permite amplificar segmentos relativamente cortos de ADN con gran rapidez. En menos de 24 hrs., es posible incrementar la cantidad de ADN cientos de veces por medio de color se separan las cadenas de ADN; en los extremos 3' de ambas cadenas, en las zonas adyacentes a la que quiere amplificar. Se colocan los **primers** que son pequeñas secuencias de bases complementarias. Los **primers** indican a la polimerasa del ADN enzima termoestable introducida previamente a la reacción, que inicie la síntesis complementaria en dirección opuesta de cada una de las cadenas. En cada uno de estos ciclos se duplica la cantidad de ADN y se repite tantas veces como sea necesario para obtener la cantidad de ADN que se desee. Una limitación de la RCP es que solo amplifica la porción del gen en la cual se sabe hay una mutación concreta, pero no informa nada sobre el resto del gen. (61)

---

(61) LISKER Y RUBÉN Y S. ARMENDARES. "LA NUEVA GENÉTICA", EN INTRODUCCIÓN A LA GENÉTICA HUMANA, CAP. 4, p.p. 55, 58 – 60.

## 1.7 ESTERILIDAD E INFERTILIDAD

**Esterilidad.** Incapacidad para fecundar en el caso del hombre y concebir en el caso de la mujer.

**Pareja Estéril.** Aquellas que después de dos años de vida conyugal activa y en forma involuntaria no han tenido hijos.

**Subfertilidad ó Esterilidad Relativa.** Aquellas parejas cuya capacidad reproductiva esta disminuida habiendo hijos seguidos por periodos largos de incapacidad para procrear. (62)

---

(62) NAVARRETE CADENA CARMEN. "INFERTILIDAD", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 27, p.p. 467 – 470.

ETIOLOGÍA	ESTERILIDAD / INFERTILIDAD
I	No genética (54%) Factor Femenino 63 Factor Masculino 62 Factor Masculino / Femenino 5
II	Genética (33%) Herencias Mendelianas Simples y multifactorial 64 Citogenética 36
III	Causas Inexplicada (13%)

### Factores Femeninos;

↓	Uterino	40%
↓	Endocrino – ovárico	25%
↓	Tubario	2%
↓	Cervical	26%
↓	Endocrino No Ovárico.	2%
↓	Infecioso	16%
↓	Múltiple	25% (63)

(63) NAVARRETE CADENA CARMEN. "INFERTILIDAD", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 27, p.p. 467 – 470.

## **Etiología de la Disfunción Testicular.**

### **I. Factor ambiental:**

- ↓ Exposición a sustancias nocivas.
- ↓ Exposición a radiaciones.
- ↓ Temperatura.
- ↓ Estrés emocional.

### **II. Factor Sistémico:**

- ↓ Metabólico.
- ↓ Infeccioso.
- ↓ Vascular.
- ↓ Neurogenico.
- ↓ Desarrollo.
- ↓ Genético.
- ↓ Nutricional.
- ↓ Endocrino.
- ↓ Inmunológico. (64)

---

(64) NAVARRETE CADENA CARMEN. "INFERTILIDAD", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 27, p.p. 467 – 470.

### III. Factor Intratesticular

- ✚ Alteraciones en esteroidogenesis.
- ✚ Alteraciones en espermatogenesis.

### IV. Factor Iatrogénico.

- ✚ Quimioterapia. (65)

### Sustancias Químicas que Afectan en Forma Adversa la Reproducción;

- ✚ Alcohol.
- ✚ Aminopterina.
- ✚ Anestésicos.
- ✚ Benzodiacepina.
- ✚ Busulfan.
- ✚ Butirofenonas.
- ✚ Cloruro de vinilo.
- ✚ DBCP (1,2-Dibromo-3-Cloropropano).
- ✚ DDT (Declorodifenil-Tricloroetano).

---

(65) NAVARRETE CADENA CARMEN. "INFERTILIDAD", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 27, p.p. 470 – 471.

- ↓ Dibromoetileno.
- ↓ Dietilestilbestrol.
- ↓ Difenilpoliclorenados.
- ↓ Disulfuro de carbono.
- ↓ Fenotiacina.
- ↓ Inhibidores de la Monoamniiooxidasas.
- ↓ Inhibidores de Prostaglandina Sintetasa.
- ↓ a-Metildopa.
- ↓ Metotrexato.
- ↓ Pesticidas.
- ↓ Plomo.
- ↓ Tabaco. (66)

---

(66) NAVARRETE CADENA CARMEN. "INFERTILIDAD", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 27, p.p. 468 - 469.

## Síndromes genéticos que afectan la fertilidad;

Entidad	Características	Signos Ginecológicos	Modo De Herencia
Neurofibromatosis.	Marchas café au lait ; neurofibromas.	Quistes y fibromas de ovarios.	Autosómico dominante.
Distrofia miotónica.	Miotonía y atrofia muscular calvicie frontal, catarata.	Hipoplasia y quistes de ovarios. Atrofia testicular.	Autosómico dominante.
Síndrome de Kallman	Anosmia congénita.	Hipogonadismo hipogonadotrópico.	Autosómico dominante. Autosómico recesivo. Ligado al X recesivo.
Nevo basocelular.	Cara ancha prognatismo, abombamiento frontal, nevo basocelular anomalías de costillas.	Fibromas de ovario.	Autosómico dominante.
Ataxia telangiectasia.	Ataxia cerebelar telangiectasias en conjuntiva y piel. Deficiencia inmunológica.	Hipoplasia o ausencia de ovarios, disgerminoma ovarico.	Autosómico recesivo.
Síndrome de Fraser	Criptofthalmos; malformación de conducto lagrimal, oído medio y externo, paladar alto.	Fusión de labios, útero/bicorne, trompas de Falopio malformadas.	Autosómico recesivo.
Cabello – Cerebro.	Talla baja, retardo mental, cabello quebradizo.	Fertilidad disminuida.	Autosómico recesivo.
Síndrome de Rokitansky Kuster – Hauser.		Ausencia congénita de vagina útero rudimentario.	Multifactorial.

(67)

## 1.8 ASESORAMIENTO GENÉTICO (AG)

### DEFINICIÓN:

El Asesoramiento Genético es un proceso de comunicación relacionado con problemas humanos que se generan con la recurrencia o riesgo de una enfermedad hereditaria en una familia.

Este proceso requiere la intervención de una ó más personas capacitadas en los siguientes aspectos:

- ✚ Comprender los hechos médicos, inclusive el diagnóstico, la historia natural de la enfermedad y atención o tratamiento disponible.
- ✚ Entender los mecanismos hereditarios por los cuales se produce el padecimiento y el riesgo de recurrencia en padecimientos específicos.
- ✚ Conocer diversas opciones encaminadas a evitar la recurrencia. (68)

---

(68) GUIZAR – VÁZQUEZ, J. JESÚS. "ASESORAMIENTO GENÉTICO", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 39, p.p. 751. 2001

- ↓ Elegir el curso de la acción que el consultante o los consultantes consideren apropiados de acuerdo con los riesgos y las metas familiares, y actuar de acuerdo con esa decisión.
  
- ↓ Efectuar la mejor adaptación posible del paciente y determinar los riesgos de recurrencias del padecimiento en estadio para el resto de sus familias.

### **Fases del Asesoramiento Genético (AG):**

La cobertura de un asesoramiento genético puede comprender los siguientes aspectos:

- A. Diagnóstico de certeza y cálculo de riesgos de recurrencia.
  
- B. Conocimiento de la historia natural del padecimiento y las medidas de rehabilitación física o psicológica adecuadas (psicoterapia de grupo).
  
- C. Diagnóstico de heterocigosidad cuando sea posible o ponderación de la "carga genética" en el consultante. (69)

---

(69) GUIZAR – VÁZQUEZ, J. JESÚS. "ASESORAMIENTO GENÉTICO", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 39, p.p. 753,-2001

- D. Control de la fertilidad, planeación del embarazo y cuidados gineco-obstétricos.
- E. Diagnostico prenatal.
- F. Otras medidas, como adopción, inseminación artificial.

### **Sentimientos y Emociones que Vive la Pareja**

- ↓ Sorpresa.
- ↓ Negación.
- ↓ Agresión.
- ↓ Aislamiento.
- ↓ Culpa.
- ↓ Miedo.
- ↓ Ansiedad.
- ↓ Decepción.
- ↓ Depresión.
- ↓ Resolución. (70)

## **TÉCNICA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO (AG).**

Asesorar es “Un proceso de comunicación”, orientado a ayudar al individuo o la familia a comprender, entender, elegir, actuar y realizar el mejor ajuste posible de su problemática. No existe técnica perfecta en asesoramiento genético, sin embargo no se debe olvidar que la comunicación es básica, la empatía en la relación equipo de salud-usuario es indispensable. A continuación se describe una guía para impartir asesoramiento genético.

### **Caracterización del Problema;**

- ✚ Examen de sus actividades, conflictos y esperanzas.
- ✚ Tomar en cuenta estado emocional, nivel educacional, cultura y socioeconómico.
- ✚ Escala de valores religiosos, morales y éticos. (71)

---

(71) GUIZAR – VÁZQUEZ, J. JESÚS. "ASESORAMIENTO GENÉTICO", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 39, p.p. 759 – 760,-2001

## **1ª Sesión.**

Una vez hecho el diagnóstico de certeza, se está en condiciones de comunicar la historia natural de la enfermedad, con lenguaje claro, sencillo, accesible y adecuado a los consultantes, recordando que se les está ofreciendo educación.

## **2ª Sesión.**

Mejor empatía asesor – consultante, se evaluará el material suministrado de manera previa, poniendo especial atención en notar y evitar signos de depresión latente, hostilidad, ansiedad u otras emociones que interfieran el proceso de comunicación.

Generalmente para esta etapa ya se cuenta con resultados del estudio familiar, el cual puede ser tan alentador. (72)

## Control a largo plazo

Contar con un diagnóstico de certeza, un estudio integral de la familia, sea cual sea la causa del padecimiento (cromosomita, genética o multifactorial) y un archivo adecuado permiten en cualquier momento asesorar a un miembro determinado de una familia o bien continuar a largo plazo el asesoramiento genético. (73)

### 1.9 PAPEL DEL PERSONAL DE ENFERMERÍA.

Características y funciones en el 3<sup>er</sup>. Nivel.

- ✚ La enfermera contara con aptitudes para escuchar y expresarse.
- ✚ Poseer conocimientos acerca de los diferentes diagnósticos que se atienden.
- ✚ Brindar confianza a usuarios.
- ✚ Ser observadora y discreta.
- ✚ Tener capacidad de colaboración y de trabajar con armonía con las áreas de especialización relacionadas con el servicio.

---

(73) GUIZAR – VÁZQUEZ, J. JESÚS. "ASESORAMIENTO GENÉTICO", EN GENÉTICA CLÍNICA, CAP. 39, p.p. 759 – 760,-2001

La enfermera en el servicio de Consejería Genética es el eje principal de la educación para la salud brindada a la población en general. Tiene la responsabilidad de aprovechar al máximo los recursos humanos, físicos, materiales e intelectuales que redunden en el desarrollo profesional como de los usuarios.

#### Actividades Específicas:

- ✚ Planear actividades educativas para los usuarios en coordinación con el medico responsable a fin de unificar criterios en relación a la atención, requisitos y secuencias a seguir para integrarse en el servicio.
  
- ✚ Establecer comunicación continua con el medico responsable así como con los profesionales de otras áreas. Conocer los problemas específicos relacionados con el servicio y participar en la solución de los mismos.
  
- ✚ Elaborar o participar en la elaboración del programa de trabajo del Servicio de Conserjería Genética con base a las necesidades de los usuarios y del servicio.
  
- ✚ Asesorar a los usuarios que demanden información de forma clara, oportuna y veraz.(74)

---

(74) ARENAS SORDO, M. L. "LA ENFERMERÍA Y LA GENÉTICA" ARTICULO PERSONAL MÉXICO, 1996.

- ✚ Reconocer la individualidad de cada paciente.
  
- ✚ Llevar a cabo las entrevistas a los usuarios, llenar historia clínica de enfermería, esto servirá para que a través de la valoración se obtenga un diagnóstico enfermero.
  
- ✚ Preparar psicológicamente y físicamente a los pacientes cuando se realice cualquier procedimiento.

Funciones del 2º Nivel.

Trabajar de forma cercana y similar a la descrita para los servicios del 3º Nivel y las funciones son básicamente dos:

- A) Detección: a través de los conocimientos generales y específicos.
  - ✚ Prestando atención a aquellos signos que puedan corresponder a un trastorno de tipo genético.
  
- B) Canalización: enviar a los pacientes con el genetista de la institución ó referirlo a alguna institución donde si exista, tomando en cuenta lecturas como:(75)
  - ✚ Cercanía del domicilio.
  - ✚ Servicios con experiencia de acuerdo al problema que presente el usuario.

---

(75) ARENAS SORDO, M. L. "LA ENFERMERÍA Y LA GENÉTICA" ARTÍCULO PERSONAL MÉXICO, 1996.

↓ Costos.

Funciones 1<sup>er</sup> nivel

Auxiliar en la consulta médica general, desarrollar capacidad de detección general y ayudarle en la toma de decisiones respecto a pacientes que pudieran requerir atención especializada de genética.

↓ Obstetricia.

- Llevar seguimiento y control del embarazo.
- Detectar complicaciones
  - Amenaza de aborto por la posibilidad de ser un producto con alteración genética.
- Control de niño sano hasta el año de vida, aquí se pueden detectar malformaciones o alteraciones en su desarrollo físico y psicomotor del niño.

Aquí la enfermera asume una responsabilidad mayor, ya que son las que atienden directamente a las pacientes y a las familias. Estando alerta de los diferentes signos de alarma y toma las decisiones adecuadas. Además realizan valoración inicial y solicitan la interconsulta con los especialistas.

---

(76) ARENAS SORDO, M. L. "LA ENFERMERÍA Y LA GENÉTICA" ARTÍCULO PERSONAL, MÉXICO, 1996.

### Centros Satélites:

- ✚ Detectar a los pacientes del área de influencia del centro.
- ✚ Tener referencia del paciente para el servicio de genética central.
  - A. Historia clínica completa.
  - B. Fotografía clínica.
  - C. Toma y envió de muestras.
- ✚ En pacientes que sean contrarreferidos vigilar evolución de tratamientos propuestos así como fechas establecidas para las revaloraciones y toma de nuevas muestras. (77)

---

(77) ARENAS SORDO, M. L. "LA ENFERMERÍA Y GENÉTICA" ARTÍCULO PERSONAL, MÉXICO, 1996.

**1.10 Diagnósticos Enfermeros de la NANDA relacionados con problemas genéticos (Asociación Norteamericana para los diagnósticos enfermeros).**

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>DETERIOROS DE LA INTERACCIÓN SOCIAL</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Estado en que el individuo participa en forma excesiva o insuficiente o de forma ineficaz en el cambio social</p>	<p>*Deterioro de la interacción social relacionado con el cambio en el estilo de vida.</p> <p>*Potencial deterioro de la interacción social.</p> <p>*Potencial deterioro de los comportamientos de adaptación y de la capacidad para solucionar problemas.</p>	<p><b>Mayores:</b></p> <p>Malestar observado o comunicado en situaciones sociales, incapacidad para obtener una sensación satisfactoria de pertenencia, cariño, interés o historia compartida; empleo sin éxito de conductas de interacción social; interacción disfuncional con los compañeros, familiares y/o amigos.</p> <p><b>Menores:</b></p> <p>Informes familiares de cambios en el estilo de vida o en el patrón de interacción.</p>
<p><b>RIESGO DE SOLEDAD</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Estado subjetivo en que el individuo corre el riesgo de experimentar un cuadro de disforia leve.</p>	<p>*Riesgo de soledad relacionado con el aislamiento social.</p>	<p><b>Nota:</b> este Dx. No cuenta con características definitorias sin embargo se mencionan los factores de riesgo.</p> <p><b>Factores de riesgo:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- privación de afecto.</li> <li>- aislamiento físico</li> <li>- privación catexica</li> <li>- aislamiento social</li> </ul>
<p><b> AISLAMIENTO SOCIAL</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Soledad experimentada por el individuo y percibida como impuesta por otros y como un estado negativo o amenazador.</p>	<p>*Potencial aislamiento social</p> <p>*Riesgo de aislamiento social relacionado con alteración del estado de bienestar.</p> <p>*Riesgo de aislamiento social relacionado con la obsesión de pensamientos propios.</p>	<p><b>OBJETIVAS:</b> ausencia de apoyo de personas allegadas (familia, amigos, grupo), tristeza, embotamiento emocional; interés/actividades inadecuadas o inmaduras para la edad/etapa de desarrollo, falta de comunicación; retraimiento; falta de contacto ocular; obsesión por los pensamientos propios; acciones sin sentido repetitivas; proyección de hostilidad en la voz o en la conducta; búsqueda de estar solo o pertenecer a una subcultura; comportamiento no aceptado por el grupo cultural dominante.</p> <p><b>SUBJETIVOS:</b> Expresión de sentimientos de soledad impuesta por los demás expresión de sentimiento de rechazo, experiencia de sentirse diferente a los demás, inadecuación o ausencia de un objetivo o propósito significativo en la vida, incapacidad para satisfacer la expectativa de los demás, inseguridad en público expresión de intereses inapropiados para la edad y/o etapa de desarrollo.</p>

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>ALTERACIÓN EN EL DESEMPEÑO DEL ROL PARENTAL.</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Estado en que la figura o figuras responsables de la crianza del niño experimentan incapacidad para crear el entorno que favorezca el crecimiento y el desarrollo óptimo de otro ser humano.</p>	<p>*Potencial alteración en el desempeño del rol parental.</p> <p>*Riesgo de alteración en el desempeño del rol parental relacionado con al falta de atención a las necesidades del lactante.</p>	<p>Abandono; huida del hogar; incapacidad para controlar al niño, incidencia de traumatismos físicos o traumas psicológicos, falta de comportamiento de vinculación afectiva parental; inadecuada estimulación táctil, auditiva o visual, identificación negativa de las características del lactante/niño; manifestación constante de la desilusión respecto al sexo o a las características físicas del lactante/niño resentimiento hacia el lactante/niño; manifestación de inadaptación al rol, falta de atención a las necesidades del lactante niño, disgusto, manifiesto ante las funciones del lactante/niño, falta de cumplimiento con las citas médicas de seguimiento para la madre y/o lactante/niño; comportamientos inadecuados al cuidar del niño (enseñanza para controlar esfínteres, reposo, sueño, alimentación); practicas disciplinarias inadecuadas o insuficientes, accidentes frecuentes enfermedades frecuentes, falta de crecimiento y desarrollo del niño, historia de abuso o abandono del niño por parte de la principal persona responsable de su cuidado-manifestación de seseos de que el niño lo/la llame por su nombre de pila en contra de las tendencias culturales tradicionales; el niño recibe cuidados de múltiples personas sin que se tenga encuentra sus necesidades, búsqueda compulsiva de aprobación del rol por los demás.</p>
<p><b>RIESGO DE ALTERACIÓN DE LA VINCULACIÓN ENTRE PADRES Y EL LACTANTE</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Interrupción del proceso interactivo entre la figura parental/persona allegada y el lactante/niño y que daría origen el desarrollo de una relación reciproca protectora y formativa</p>	<p>*Alteraciones potenciales de la vinculación entre los padres y el lactante.</p> <p>*Riesgo de incapacidad de los padres para atender las necesidades del lactante prematuro.</p>	<p>Esta etiqueta Dx. No cuenta con características definitorias por lo que se menciona.</p> <p><b>Factores de riesgo</b></p> <p>Incapacidad de los padres para satisfacer las necesidades personales, ansiedad asociada al rol parental, abuso de drogas, lactante prematuro o lactante/niño enfermo incapaz de iniciar eficazmente el contacto parental como consecuencia de una alteración de la organización de la conducta, separación barreras físicas, falta de intimidad.</p>

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>CANSANCIO EN EL DESEMPEÑO DE ROL DE CUIDADOR</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Dificultad percibida por el cuidador para desempeñar el papel de proveedor de cuidados en la familia.</p>	<p>*Riesgo de cansancio en el desempeño de rol de cuidador relacionado con la prolongación de los cuidados necesarios.</p> <p>*Potencial cansancio.</p>	<p>Los cuidadores manifiestan que: carecen de los recursos suficientes para brindar los cuidados necesarios, encuentran dificultades para llevar a cabo actividades específicas; preocupación por aspectos como el estado de salud y el estado emocional del receptor de los cuidados el tener que trasladar a una institución a la persona cuidada y por quien tendera a dicha persona en el caso de que algo ocurra al cuidador; siente que la labor del cuidador interfiere con otros papeles importantes en su vida, sentimiento de pérdida porque la persona cuidada parece un individuo distinto al que era al inicio de los cuidados o en el caso de niños, que nunca fue el niño con el que el cuidador esperaba encontrarse; percepción de conflictos familiares por temas relacionados con los cuidados, sensación de estrés o nerviosismo en su relación con el receptor de los cuidados, sensación de depresión.</p>
<p><b>SUFRIMIENTO ESPIRITUAL (SUFRIMIENTO DEL ESPÍRITU HUMANO)</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Alteración del principio vital que satura todo el ser de la persona e integra y trasciende la naturaleza biológica y psicosocial del ser humano.</p>	<p>*Potencial sufrimiento espiritual</p> <p>*Riesgo de sufrimiento espiritual relacionado con implicaciones morales/éticas de la terapia o el sufrimiento intenso.</p>	<p>Expresiones de preocupación sobre el significado de la vida/muerte y/o sobre el sistema de valores; sentimientos de ira hacia dios; preguntas sobre el significado del sufrimiento, manifestación de conflictos internos, sobre las propias creencias, verbalización de preocupación por la relación con la deidad; preguntas sobre el significado de la propia existencia; incapacidad para participar en las practicas religiosas habituales; búsqueda de ayuda espiritual; preguntas sobre las implicaciones morales/éticas del tratamiento; humor negro, desvió de la ira hacia los representantes religiosos descripción de pesadillas o trastornos del sueño; alteraciones del comportamiento o del humor evidencias a través de manifestaciones de ira llanto, retraimiento, preocupación, ansiedad, hostilidad, apatia, etc.</p>

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>AFRONTAMIENTO INDIVIDUAL INEFECTIVO:</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Deterioro de los comportamientos de adaptación y de la capacidad para solucionar problemas que tiene una persona para poder cubrir las demandas y roles vitales.</p>	<p>*Potencial afrontamiento individual inefectivo.</p> <p>*Riesgo de afrontamiento individual inefectivo relacionado con crisis situacionales.</p>	<p>Manifestación de incapacidad para hacer frente a una situación o incapacidad para pedir ayuda, incapacidad para satisfacer las expectativas de rol; incapacidad para cubrir las necesidades básicas incapacidad para solucionar problemas, alteración en la participación social, comportamiento destructivo dirigido hacia si mismo o hacia los demás; uso inapropiado de los mecanismos de defensa, cambio en los patrones habituales de comunicación; manipulación verbal; alta tasa de enfermedades; alta tasa de accidentes, manifestaciones de ansiedad, depresión, miedo, impaciencia, frustración, irritabilidad, desanimo y de estrés vital.</p>
<p><b>CLONFLICTO EN LA TOMA DE DESICIONES</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Estado en que el individuo experimenta incertidumbre sobre el curso de la acción que debe tomar cuando la elección entre acciones distintas implica riesgo, pérdida o pone a prueba los valores personales.</p>	<p>*Riesgo de conflicto en la toma de decisiones relacionado con creencias personales poco claras.</p> <p>*Riesgo de conflicto en la toma de decisiones relacionado con fuentes de informaciones múltiples y divergentes.</p>	<p><b>MAYORES:</b> manifestación de incertidumbre sobre las decisiones, conocimientos de consecuencias no deseadas de las acciones alternativas que se han de tomar en consideración; vacilación ante decisiones o elecciones alternativas; retraso en la toma de decisiones.</p> <p><b>MENORES:</b> Expresión de sentimientos de sufrimiento al intentar tomar una decisión; signos físicos de sufrimiento o tensión (aumento de la frecuencia cardiaca, incremento de la tensión muscular, intranquilidad, etc.) cuestionamiento de los valores y creencias personales al intentar tomar una decisión.</p>
<p><b>TRANSTORNO DE LA AUTOESTIMA</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Sentimientos/evaluación negativa, expresada directa o indirectamente sobre uno mismo o sobre las propias capacidades.</p>	<p>*Potencial trastorno de la autoestima.</p> <p>*Riesgo de trastorno de la autoestima relacionando sentimientos de culpa.</p>	<p><b>MANIFESTACIONES VERBALES NEGATIVAS:</b></p> <p>Sobre uno mismo, expresiones de vergüenza/culpa; en la autoevaluación se considera como incapaz de afrontar los acontecimientos; racionaliza, rechaza o rehuye la retroalimentación positiva y exagera la negativa; vacilación a la hora de intentar realizar cosas o ante situaciones nuevas, negación de problemas obvios par los demás, proyección; racionalización de los fallos personales, hipersensibilidad a las criticas más ligeras; grandiosidad.</p>

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>DESESPERANZA</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Estado en que un individuo ve pocas o ninguna alternativas disponibles de elección de personal y es incapaz de movilizar energía en su proyecto.</p>	<p>*Potencial desesperanza</p> <p>*Riesgo de desesperanza relacionado con estrés de larga duración.</p>	<p><b>MAYORES:</b> Pasividad; disminución de la comunicación de los afectos, claves verbales con contenido desesperanzador.</p> <p><b>MENORES:</b> Falta de iniciativas, disminución de la respuesta a los estímulos; disminución de las manifestaciones afectivas.</p> <p>Giro hacia el lado contrario de la persona que le habla; cerrar los ojos, encogimiento de hombros en respuesta a la persona que le habla, disminución del apetito, disminución del sueño, falta de participación en los cuidados, <b>permite los cuidados pasivamente.</b></p>
<p><b>IMPOTENCIA</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Percepción de que las propias acciones no afectaran significativamente al resultado, percepción de falta de control sobre una situación que transcurre o que sucederá inmediatamente</p>	<p>*Riesgo de impotencia relacionado con el entorno sanitario.</p> <p>*Riesgo de impotencia relacionado con su padecimiento.</p>	<p><b>SEVERA:</b> Expresiones verbales de carácter de control o influencia sobre la situación, expresiones verbales de carácter de control o influencia sobre el resultado, expresiones verbales de carácter de control o influencia sobre el resultado, expresiones verbales de carácter de control o influencia sobre los propios cuidados.</p> <p>Depresión por deterioro físico que se produce a pesar del seguimiento del tratamiento.</p> <p><b>MODERADA:</b> No participación en los cuidados y en la toma de decisiones cuando se le brinda la oportunidad para ello, expresiones de insatisfacción y frustración por la incapacidad para realizar tareas y/o actividades anteriormente posible; falta de monitorización de los progresos; expresiones de duda respecto al desempeño de rol; rechazo a la manifestación de los verdaderos sentimientos temor a las desavenencias con las personas que le cuidan, pasividad, incapacidad para buscar información respecto a los cuidados; dependencia de otros que puede provocar irritabilidad, resentimiento, cólera y culpabilidad no defiende prácticas de autocuidado cuando es puesto a prueba.</p>
<p><b>DÉFICIT DE CONOCIMIENTOS</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Ausencia o déficit de información cognitiva relacionada con un tema específico</p>	<p>Riesgo de déficit de conocimientos del problema que presenta relacionado con interpretación errónea de la información</p>	<p>Verbalización de problemas, seguimiento impreciso de las instrucciones.</p> <p>Ejecución inapropiada de las pruebas conducta inadecuada o exagerada por ejemplo histerismo, hostilidad, agitación o apatía</p>

ETIQUETAS DIAGNOSTICA	DX. DE ENFERMERÍA	CARACTERISTICAS DEFINITORIAS
<p><b>DUELO ANTICIPADO</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Respuesta y comportamiento intelectuales y emocionales mediante los cuales los individuos (familias, comunidades) intentan superar la pérdida potencial a través de la modificación del autoconcepto.</p>	<p>*Riesgo de duelo anticipado.</p> <p>*Potencial duelo</p>	<p>Perdida potencial de un objeto significativo expresiones verbales de sufrimiento ante la pérdida, negación de la pérdida potencial, negación de la importancia de la pérdida, expresiones de culpa, cólera, tristeza, alteración en los hábitos alimenticios, el patrón de sueño en los sueños, en el nivel de actividad, la libido, alteración en los patrones de comunicación, dificultad para desempeñar roles nuevos o diferentes. resolución del duelo antes de que se produzca la pérdida.</p>
<p><b>ANSIEDAD</b></p> <p><b>DEFINICIÓN:</b></p> <p>Sensación vaga de incomodidad cuyo origen con frecuencia es inespecífico o desconocido para el individuo.</p>	<p>*Potencial ansiedad.</p> <p>*Riesgo de ansiedad relacionado con amenaza de cambio de estado de salud.</p> <p>*Riesgo de ansiedad relacionado con necesidades no satisfechas.</p>	<p><b>SUBJETIVAS:</b> Tensión creciente, aprensión, desesperanza progresivamente creciente y dolorosa, incertidumbre, temeroso, asustado, arrepentido, sobreexcitado, ruidoso, afligido, inquieto, sentimiento de insuficiencia, inestabilidad, temor a consecuencias inespecíficas, manifestación de preocupación respecto a los cambios en los acontecimientos vitales, preocupado, ansioso, miedo a sufrir pérdidas, manifestaciones verbales de padecer numerosos agentes y situaciones estresantes vitales.</p> <p><b>OBJETIVAS:</b> Estimulación simpática (excitación cardiovascular, vasodilatación superficial, dilatación pupilar) agitación, insomnio, miradas furtivas al entorno, contacto visual deficiente, temblores generalizados de las manos movimientos extraños (arrastramiento de pies, movimiento de manos, brazos) tensión facial, voz temblorosa atención concentrada en si mismo, cautela creciente, aumento de la sudación.</p>

## **1.11 ASPECTOS ÉTICOS DE LA CONSEJERIA GENÉTICA.**

Existen diferentes instituciones y grupos que se dedican a analizar problemas sociales y éticos de diferentes tipos. Sin embargo no existe ningún documento que guíe o de respuesta a los problemas éticos con que se ha enfrentado la genética médica, sino más bien algunos autores pretenden estimular a que cada uno medite sobre estos problemas y resuelva sus propias inquietudes.

Por lo anterior para fines del presente trabajo se consideran los siguientes principios éticos:

### **Principio de privacidad**

El fundamento de este principio es que no se conozca la intimidad corporal o la información confidencial que directa o indirectamente se obtenga sobre la vida y la salud de la persona. La privacidad es una dimensión existencial reservada a una persona, familia o grupo.

En asesoría genética es necesario proteger la privacidad de los enfermos y guardar el secreto profesional sobre los resultados.

### **Autonomía**

Significa respetar a las personas como individuos libres y tener en cuenta sus decisiones producto de sus valores y convicciones personales. Con este principio se reconoce el deber de respetar la libertad individual que cada persona tiene para determinar sus propias acciones.

El reconocimiento de la autonomía de la persona se da ética y jurídicamente con el respeto a la integridad de la persona y con el consentimiento informado en el que consta, preferiblemente por escrito si el paciente está consciente, que comprende la información y esta debidamente enterado en el momento de aceptar o rechazar los cuidados y tratamientos que se le proponen. A través del consentimiento informado se protege y hace efectiva la autonomía de la persona y es absolutamente esencial en el diagnóstico, tratamiento y consejería genética, ya que la pareja debe ser muy bien informada sobre todos los detalles del problema para que tome una decisión libre y responsable.

### **Beneficencia y no-maleficencia**

Se entiende como la obligación de hacer el bien y evitar el mal. Se rige por los siguientes deberes universales: hacer o promover el bien y prevenir, apartar y no infringir daño o maldad a nada.

Este principio es fundamental en genética cuya máxima es "por sobre todas las cosas no dañar". Este principio encierra las siguientes dimensiones:

- Garantía de que el individuo no sufrirá daños físicos o psicológicos.
- Garantía de la no explotación, es decir la información que proporcionó el entrevistado no será utilizada en su contra.

## Valor fundamental de la vida humana

Este principio se refiere a la inviolabilidad de una vida humana, es decir la imposibilidad de toda acción dirigida de un modo deliberado y directo a la supresión de un ser humano o al abandono de la vida humana, cuya subsistencia depende y esta bajo la propia responsabilidad y control.

El derecho a la vida aparece como el primero y más fundamental de todos los derechos que posee una persona, un derecho que es superior al respeto y a la libertad del sujeto, puesto que la primera responsabilidad de su libertad es hacerse cargo responsablemente de su propia vida. Para ser libre es necesario vivir. Por esto la vida es indispensable, para el ejercicio de la libertad.

Este principio comprende:

Derecho a la autodeterminación. la pareja tiene derecho a decidir voluntariamente su ingreso a protocolo para diagnóstico tratamiento y/o consejería genética. Así mismo la pareja tendrá derecho a dar por terminada su participación y/o atención en el momento que lo decida.

Se considera que estos principios son razonables e indispensables para el asesoramiento genético ya que este debe ser neutral y de esta manera se insiste en que la decisión de llevar ó no a cabo el tratamiento deber ser única y exclusivamente de la pareja y cualquiera que sea su decisión debe respetarse y no dejarse llevar por la percepción que

tiene el genetista de la gravedad del caso o de sus valores intrínsecos.

Es importante reconocer que existen actividades que el equipo de salud no debe dejar aun lado como son:

- La prevención de ciertas enfermedades hereditarias, así como el diagnóstico oportuno de enfermos con errores congénitos.

Ya que esto permitirá integrar a la sociedad niños sanos o bien identificar enfermos que si son tratados oportuna y adecuadamente tendrán una mejor calidad de vida.

#### **1.12 Carta de Consentimiento Informado.**

Este documento forma parte del expediente clínico, el cual no debe ser excluido, ni omitido por ningún motivo, ya que esto comprueba que el paciente y/o familiar recibieron la información correspondiente al procedimiento diagnóstico o terapéutico a realizar de acuerdo al padecimiento de que se trate debiendo informarle claramente el tipo de documento que se presenta pero sin firma.

Lo anterior de acuerdo a la ley general de salud en materia de prestaciones de servicio de la atención médica, capítulo IV, artículos 80, 81, 82 y 83, que a la letra dice:

**Art. 80.-** En todo hospital y siempre que el estado del paciente lo permita, deberá recabarse a su ingreso autorización escrita y firmada para practicarle, con fines de diagnóstico o terapéuticos, los procedimientos médico – quirúrgicos necesarios de acuerdo al padecimiento de que se trate, debiendo informarle claramente el tipo de documento que se le presenta para su firma.(78)

Esta autorización inicial no excluye la necesidad de recabar después la correspondencia a cada procedimiento que entrañe un alto riesgo para el paciente.

**Art. 81.-** En caso de urgencia o cuando el paciente se encuentre en estado de incapacidad transitoria o permanente, el documento al que se refiere el artículo anterior, será suscrito por el familiar más cercano en vínculo que le acompañe, en su caso, por su tutor o representante legal, una vez firmado del carácter de la autorización.

Cuando no sea posible obtener la autorización por incapacidad del paciente y ausencia de las personas a que se refiere el párrafo que antecede, los médicos autorizados del hospital que se trate, previa

valoración del caso y con el acuerdo de cuando menos dos de ellos, llevaran a cabo el procedimiento terapéutico que el caso requiera, dejando constancia por escrito en el expediente clínico.

(78) LEÓN, A. EVA. "CONSENTIMIENTO INFORMADO" MANUAL DE MANEJO DE INSTRUMENTOS ADMINISTRATIVOS DEL SERVICIO DE ENFERMERÍA, CAP. 5, MÉXICO 2000.

**Art. 82.-** El documento en que conste la autorización a que se refiere los artículos 80 y 81 de este reglamento, deberá contener:(79)

- I. Nombre de la institución a la que pertenezca el hospital.
- II. Nombre, razón o denominación social del hospital.
- III. Título del documento.
- IV. Lugar y fecha.
- V. Nombre y firma de la persona que otorgue la autorización. Y
- VI. Nombre y firma de los testigos.

El documento deberá ser impreso, redactado en forma clara, sin abreviaturas, enmendaduras o tachaduras.

**Art. 83.-** En caso de que deba realizarse alguna amputación, mutilación o extirpación orgánica que produzca deformación física permanente en el paciente o en la condición fisiológica o mental del mismo, el documento a que se refiere el artículo anterior, deberá ser suscrito además por dos testigos idóneos designados por el interesado o por la persona que lo suscriba.

---

(79) LEÓN, A. EVA. "CONSENTIMIENTO INFORMADO" MANUAL DE MANEJO DE INSTRUMENTOS ADMINISTRATIVOS DEL SERVICIO DE ENFERMERÍA, CAP. 5, MÉXICO, 2000.

Estas autorizaciones se ajustaran a los modelos que señalen las normas técnicas. (80)

## **2. MATERIAL Y MÉTODOS.**

### **2.1 JUSTIFICACIÓN.**

El Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza", I.S.S.S.T.E., ofrece servicio de 2º y 3º nivel de atención, ampara a una población de 736,147 derechohabientes con afiliación y vigencia, de estos el % corresponde al grupo materno-infantil dentro de las primeras 10 causas de morbilidad general se encuentra la cesárea, el parto eutócico y el aborto. De las primeras causas de mortalidad general, se observa la enfermedad de membrana hialina y las cardiopatías congénitas.

Cabe señalar que las causas por especialidad, se encuentra en gineco-obstetricia, además de las ya mencionadas; amenaza de aborto, amenaza de parto prematuro y embarazo anembrionico. En Pediatría se reconocen dentro de las diez primeras causas de mortalidad: además de las ya mencionadas, la prematuridad, la hidrocefalia congénita y la enterocolitis necrozante.

---

(80) LEÓN A. EVA "CONSENTIMIENTO INFORMADO" MANUAL DE MANEJO DE INSTRUMENTOS ADMINISTRATIVOS DEL SERVICIO DE ENFERMERÍA, CAP. 5, MÉXICO, 2000.

Para los fines de este estudio es importante mencionar otras patologías que aunque no se consideren dentro de las primeras causas de morbilidad y mortalidad, empero que si tienen una gran repercusión para la madre, la familia y la comunidad, nos referimos a las enfermedades congénitas, de las cuales de enero del 2000 a junio del 2002.

Se presentaron los siguientes casos: 24 niños con cardiopatía congénita, 5 casos de hidrocefalia, 5 de meningocele, 4 de labio y paladar hendido, 3 casos de quiste en riñón, 3 de ano imperforado, 2 casos de hipoplasia de pared auricular, 2 de síndrome down, 1 de atresia de esófago, 1 polidactilia, 1 anencefalia, 1 onfalocele y 1 pie equino varo.

Es cierto que la mayoría de estas patologías con los avances científicos y tecnológicos se reconocen con mayor frecuencia antes del parto lo cual permitirá tomar las medidas necesarias para la atención de estos niños, sin embargo los costos son muy elevados, y no garantiza una buena calidad de vida, además la prevención sigue siendo la base en la asistencia de todo usuario.

Como ya se menciona el Hospital brinda atención a un gran porcentaje de mujeres en edad reproductiva, de estas la población más vulnerable se localiza en los extremos de la etapa fértil en la cual se presentan con mayor frecuencia los embarazos con productos con defectos congénitos lo cual representa un costo económico, social y emocional muy elevado y que

al final se ve reflejado en la sanidad de la familia, aspecto de particular interés para el equipo multidisciplinario.

Cabe mencionar que a pesar de que el hospital cuenta con una clínica de atención integral a la mujer, no considera dentro de sus servicios la consejería genética y no existen antecedentes de estudios al respecto.

Motivo por el cual se hace necesario la realización de una Investigación Cualitativa Fenomenológica que proporcione un acercamiento a la percepción de los usuarios y prestadores de servicios entorno a la Consejería Genética, su importancia y trascendencia, y, con ello mejorar la calidad de la atención proporcionada a la población derechohabiente

Cabe señalar que se Eligió el Método Cualitativo por la posibilidad que brinda de obtener datos "frescos", naturales y holísticos, en otras palabras experiencias únicas del fenómeno en estudio, además permite analizar con detalle las respuestas de los entrevistados y por consecuencia la construcción del conocimiento y la resolución de los problemas antes citados.

## **2.2 OBJETIVO.**

Analizar la percepción de las usuarias en edad reproductiva y personal de salud en relación a la consejería genética, con un esquema inductivo que genere resultados a través de la captura de experiencias, en el lenguaje propio de los individuos en su ambiente natural.

## **2.3 ESCENARIO.**

Servicios de Gineco – Obstetricia, Neonatología, Pediatría y Unidad Toco-Cirugía del Hospital Regional “Gral. Ignacio Zaragoza” del I.S.S.S.T.E.

Entorno donde concurre población derecho – habiente para el control de embarazo con problemas perinatales, de esterilidad, de infertilidad, así como patologías agudas o crónicas en la madre y/o recién nacido.

Dicho escenario ofrece al investigador la posibilidad de captar las emociones o respuestas humanas que permitan acercarse a la realidad para establecer propuestas en la atención que satisfagan sus necesidades.

## **2.4 INFORMANTES CLAVE**

Mujeres en edad reproductiva, que en el momento del estudio estén viviendo la experiencia de la pérdida de un embarazo o la procreación de un ser con problemas congénitos.

Médicos y enfermeras involucrados en la atención a mujeres con pérdida de embarazo o con productos que presenten problemas congénitos.

Cabe mencionar que no se trata de una muestra pre-determinada ya que el tipo de investigación, permite y requiere de una muestra más flexible, y su tamaño será definido al término del estudio, ya que esto dependerá del número de individuos con las características antes mencionadas que se encuentran en el escenario en el momento de la recolección de datos.

## **2.5 Aspectos éticos de la investigación**

La presente investigación se basa en tres principios éticos, de acuerdo con el Belmont Report (informe Belmont, 1978) sobre, las cuales se basan las normas de conducta ética de la investigación; Beneficencia, respeto a la dignidad humana y justicia.

- **Principio de beneficencia**

Principio fundamental, cuya máxima es: "por sobre todas las cosas no dañar".

Se considera que este principio encierra las siguientes dimensiones:

- Garantía de que el individuo no sufrirá daños físicos y /o psicológicos.
- Garantía de la no explotación, es decir la información que proporcione el entrevistado no será utilizada en su contra.

- **Principio de respeto a la dignidad humana**

- Comprende el derecho a la autodeterminación los posibles participantes tienen derecho a decidir voluntariamente si participan en este estudio, sin riesgo alguno de represalias o a un trato prejuiciado. También significa que el participante tendrá derecho a dar por terminada su participación en el momento que el lo decida.
- Derecho al conocimiento irrestricto de la información.  
El posible participante será informado sobre la naturaleza del estudio los derechos que tiene a no participar, así

mismo que no corre ningún riesgo de daño físico o moral y los beneficios que el estudio tendrá en la calidad de la atención, todo lo anterior se hará a través de un formato de consentimiento informado.

- **Principio de justicia**

Incluye el derecho del sujeto a un trato justo y a la privacidad.

- Derecho a trato justo y equitativo antes, durante y después de su participación.
- Se realizara una selección justa y no discriminatoria de las personas que cumplan los criterios de inclusión.
- Trato sin prejuicios de quienes se rehúsen a participar o abandonar el estudio (proporcionar información) después de haber aceptado participar.

Trato respetuoso y amable en todo momento.

- Derecho a la privacidad

Se evitara la intromisión en la vida privada del participante no más allá de lo necesario, respetando su privacidad durante la entrevista.

La información proporcionada se mantendrá en estricta confidencialidad, por lo que las entrevistas serán

anónimas. Esto constituye un compromiso de que la información no será divulgada.

## **2.6 DISEÑO DE LA INVESTIGACION.**

Se trata de un estudio cualitativo, fenomenológico, ya que este tipo de investigación permitirá un acercamiento a la percepción de los usuarios y prestadores de servicios de salud en torno a la consejería genética, su importancia y trascendencia.

Considerando además que el método cualitativo fenomenológico, otorga la posibilidad de obtener datos “frescos” naturales y holísticos, es decir experiencias únicas del fenómeno en estudio, analizar con detalle las respuestas de los entrevistados y por consecuencia la construcción del conocimiento y la resolución de los problemas antes citados.

## 2.7 TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS.

- ✚ Entrevista semiestructurada. (Basada en una guía de preguntas que permite al entrevistador introducir preguntas adicionales para precisar conceptos y obtener mayor información).
  
- ✚ Libreta de campo. (Permite al investigador captar la respuesta humana en el escenario).
  
- ✚ Cinta magnética. (Reducir datos, sin descartar datos valiosos).

## 2.8 ANALISIS

Modelo multimodal (Triangulación):

Convergencia o fusión de los enfoques de investigación cuantitativo y cualitativo. Con el cual traslapa enfoques y mezcla diferentes facetas del fenómeno de estudio. A través de la integración, añade profundidad al estudio, aunque llegan a surgir contradicciones entre resultados de ambos enfoques, agrega una perspectiva mas completa.

## **ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA**

### **(MEDICOS)**

- 1.- ¿Qué me puede decir acerca de la genética?
- 2.- ¿Qué esperaría de ese servicio como trabajador y como derechohabiente?
- 3.- ¿Económicamente cree que traería beneficios cómo derechohabiente?

## **ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA**

### **(ENFERMERAS)**

- 1.- ¿Considera que es importante tener una clínica de consulta genética en esta unidad medica?
- 2.- ¿Cuáles son las reacciones que tu has observado en los padres de niños con malformaciones congénitas?
- 3.- ¿Qué esperaría usted de esa clínica?
- 4.- ¿Qué esperaría del personal en esa área?
- 5.- ¿Qué sucede con los pacientes que tienen abortos repetidos?
- 6.- ¿Qué puedes decirme acerca de la genética?
- 7.- ¿Qué se te ocurre que pudiera ser la consejería genética?
- 8.- ¿Qué tipo de usuarios captura para esa clínica?

- 9.- ¿Qué nos puede decir de los problemas genéticos en la población usuaria de este hospital?

## **ENTREVISTA SEMIESTRUCTURADA**

(USUARIA)

- 1.- ¿Señora es su primer embarazo?
- 2.- ¿Le han informado la causa?
- 3.- ¿Le hicieron algunos estudios?
- 4.- ¿le van a realizar algún estudio, le van a llevar algún control?
- 5.- ¿Cómo se siente?
- 6.- ¿Señora, usted sabe que es la genética y a que se refiere en termino genética?
- 7.- ¿Ha tenido algunos problemas durante su embarazo?
- 8.- ¿Le dijeron cual fue el problema?
9. ¿Ya le dieron de alta o le dieron cita?
- 10.- ¿Sabe que es la genética?
- 11.- ¿Sabe de la existencia de alguna clínica de consejería genética y cual es su función?

### **3. RESULTADOS.**

#### **3.1 ESCENARIO.**

El Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza", es una unidad de tercer nivel, con una capacidad física instalada de 382 camas censables y 150 no censables. Cuenta con las siguientes especialidades: traumatología y ortopedia, cirugía general, medicina interna, pediatría y gineco – obstetricia, con sus respectivas subespecialidades.

Dentro de las causas de morbilidad general, el 50% corresponde a gineco – obstetricia. Este servicio cuenta con 70 camas censables y 32 no censables dando un total 102 camas distribuidas en las diferentes áreas; hospitalización, perinatología, modulo de atención perinatal, colposcopias y en la unidad de tococirugía, la cual cuenta con 12 camas en labor, cuatro salas de expulsión, 2 quirófanos y una sala de recuperación con 6 camas y 2 incubadoras, tiene un índice de ocupación del 41.5, 2.43 de días estancia, la tasa de mortalidad es de 0.02%, y de las 10 causas de morbilidad los abortos no especificados ocupan el tercer lugar, la amenaza de parto

prematureo el cuarto, los embarazos anembrionicos el sexto y la amenaza de aborto el octavo lugar.

Es importante mencionar que dentro de las 10 primeras causas de morbilidad del servicio de pediatría se encuentran; las alteraciones metabólicas del recién nacido en primer término, el tercer lugar lo ocupa la asfixia neonatal, en cuarto lugar la hiperbilirrubinemia. De las primeras 10 causas de mortalidad encontramos asfixia del recién nacido, en segundo lugar la hidrocefalia, en tercer lugar la prematurez y la estenosis congénita en noveno lugar. (Diagnostico situacional de la coordinación de los servicios de enfermería 2001).

Otra situación que cabe señalar es que el hospital cuenta con un modulo de atención a la mujer, con los siguientes servicios:

- ✚ Clínica de Lactancia Materna.
- ✚ Clínica de Mama y Climaterio.
- ✚ Clínica de Neoplasias, Displasias.
- ✚ Consulta de Perinatología.
- ✚ Parto Psicoprofilactico.
- ✚ Estimulación Temprana
- ✚ Planificación Familiar

## **3.2 ENTREVISTAS**

## G.U.V.P. GINECOBSTETRA.

ENTREVISTADOR.

¿Que me puede decir acerca de la genética? (12:30)

G.U.V.P.

"Si la finalidad es crear un proyecto en el que tu estés involucrada, para crear a su vez un consejo genético, pues yo diría que es un proyecto ambicioso que requiere de mucha metodología y estructuración, creo que es importante para el hospital porque dentro de las malformaciones congénitas abarca el 3% de los nacimientos a termino, porque en los abortos tempranos ocupa prácticamente entre el 50 y 60 % los abortos que ocurren en esa etapa, se cree que el 60% son de origen cromosómico, el resto por infecciones adquiridas perinatalmente o bien por problemas mixtos".

"Cuando nosotros hicimos un análisis de este tipo de problemas en el CIMIGEN, donde se pretendía prevenir los defectos al nacimiento y cuando uno dice defecto al nacimiento se imagina un bebe malformado, que le falta algo o que le agregas algo y desafortunadamente los

defectos al nacimiento que, no se ven son a los que se les da menos interés y estos pueden ser diagnosticados de manera prenatal”.

“Los defectos del tubo neural que son los mas frecuentes en nuestro país se pueden prevenir, simplemente con ácido fólico, a través del diagnostico genético prenatal, a través de laboratorios o por los mismos antecedentes de la paciente. Otro punto muy importante es la educación, la gente debe de aprender a reproducirse en la etapa ideal que es entre los 20 y 30 años, sin quitarle ala paciente el deseo de embarazarse después de esa edad, porque uno no es dios, uno orienta y la gente decide. Otro punto importante es que la mujer este sana, que este bien nutrida, que tenga su pareja, todo eso le va a ayudar”.

“Sin embargo en el hospital estamos en pañales aun siendo un hospital de tercer nivel, pero yo siento que es falta de interés, falta de que la gente este conciente de que podemos hacer mucho con poco, yo creo que el 80% de los defectos al nacimiento los podemos prevenir con el simple hecho de iniciar el proceso educativo para la reproducción, como no tener niños pretermino previniendo infecciones, previniendo anemias, previniendo periodos intergenésicos cortos, todo eso lo logramos con la educación prenatal y con la detección del riesgo reproductivo; se cuenta con los elementos técnicos para ello, lo que sucede que nadie tiene la visión de darles esta utilidad, debemos de someter que el expediente

perinatal que ya llevamos 4 años de estar utilizándolo y no ha dado éxito en los rubros de disminución de morbilidad y mortalidad perinatal, el hecho de prevenir embarazos no deseados. Esto es todo lo que le puedo decir”.

ENTREVISTADOR.

Gracias. (12:35)

**DT GINECO - OBSTETRA**

ENTREVISTADOR

¿Qué opina usted sobre la implementación de una clínica de consejería genética? (11:40)

DT

"Bueno es una propuesta en la cual no se ha tenido contemplado que está unidad tenga ese tipo de clínica de genética, sería muy benéfico el contar con ese tipo de servicio dado que es un hospital de concentración y además aquí contamos con mucho equipo de material humano, representa la gran mayoría una consejería genética, de hecho sería un realce al contar con este tipo de unidades y dado que se tenga aquí este tipo de clínica mejoraría mucho el servicio por un lado, por otro lado pacientes que en un momento dado se tengan que trasladar a otras unidades que cuenten con esta clínica pues aquí tendríamos ya ese máximo beneficio".

"Y como todos los hospitales la gran parte de las concentraciones del punto de vista genético no se detectan dado que no se cuenta con un servicio como tal en este caso se contaría con ese servicio y se

mejoraría, más la calidad hacia la atención que se le debe brindar al derechohabiente y otro lado se agilizaría más los problemas genéticos y por otro lado también se tendría que contar con una infraestructura que apoyara este tipo de unidades dado que no se cuenta con este tipo y yo creo que el beneficio hacia todos sería lo más útil contar con una clínica de genética, y un servicio como tal en este caso el servicio de urgencias hemos tenido pacientes que requieren de la consejería genética y dado que no se cuenta con el servicio pues muchos de los pacientes se nos van y los perdemos del punto de vista genético que a la larga y en un futuro traer repercusiones por que no se tiene ese tipo de información hacia ese tipo de población que no contamos y de hecho no se ha contemplado que bueno, que del punto de vista haya gente que se interese en ese tipo de clínicas que va a mejorar más nuestros servicios”.

ENTREVISTADOR.

Y ¿Qué esperarías de ese servicio como trabajador y como derechohabiente? (11:44am)

D.T.

“Bueno del tipo de servicio que uno espera es contar con el personal si preparado porque es difícil encontrar gente preparada en esa área.

¿Porque? Porque es difícil desde el punto de vista genético y si no se sabe la genética desde el punto de vista anatómico y fisiológico y aun todavía más del punto de vista psicológico hay gente que no tiene ese tipo de preparación y obvio que ante las situaciones que no nos dan ese tipo de información adecuadamente, nos distorsionan mucho el tipo de consejo y gente preparada que estuviera como tal en el servicio, yo espero, que en un futuro ese tipo de clínica la tengamos para todos incluso yo creo que solamente para el derechohabiente sino también para una población abierta que en un futuro con bajos recursos que se pueden tener estos recursos de consejería y si vemos que la gente de nuestro medio. Nuestra área es gente pobre, es gente humilde y yo creo que de las unidades a veces, muchos de los casos tienen problemas desde el punto de vista genético y ahí es donde podría ampliarse la consejería genética".

"Y otro, como parte de otro objetivo sería que se abriera campo hacia que la clínica tuviera personal y que no solamente se tuviera en la unidad sino que fuera también extramuros detectando los casos problemáticos, podría tener como consecuencia en un futuro, yo creo que es benéfico, porque se va a mejorar la calidad de vida si detectamos un problema genético que pueda repercutir esto mejora la calidad de vida tanto del

punto de vista del ser humano, como de sociedad y no tener una carga más que se pueda haber prevenido antes con este tipo de consejería genética, y yo creo que esto si es benéfico para todos".

ENTREVISTADOR

Gracias doctor (11:48)

**ENTREVISTADOR**

¿Qué opina usted sobre la implementación de una clínica de conserjería genética en esta institución?. (10:35)

"Si se me hace excelente ¡he! tenemos muchos pacientes con problemas o enfermedades de origen de tipo genético con una gran carga genética por ejemplo los diabéticos, los hipertensos traen carga genética que finalmente no es la causa directa de la enfermedad pero la carga genética tiene mucho que ver, es un factor importante aparte de esos hay muchas otras patologías también, existen algunas alteraciones como son los problemas psiquiátricos que también tienen carga genética, es una gran cantidad de pacientes que acuden por problemas psiquiátricos, todo ese paciente se debería ser valorado por medio de un estudio genético para ver que tanto influye la carga genética y se pueden hacer muy buenos protocolos de estudio en todo ese tipo de pacientes y todos los pacientes con enfermedades reumáticas, enfermedades de la colágena, Lupus eritematoso, artritis reumatoide, toda esa gama de patologías tipo reumático tienen un gran componente genético, entonces

el campo de trabajo y de acción de una clínica de genética en el hospital sería excelente”.

ENTREVISTADOR.

¿Económicamente cree que traería beneficios? (10:38)

RYM.

“En costos yo creo que desde ese punto de vista podría ser una vez que conozcamos mejor el origen de las enfermedades que es la causa de todo estudio médico científico podemos dar mejor tratamiento, mejor manejo de las enfermedades, sobre todo mejor prevención, todo esto va enfocado a la prevención, si genéticamente en un paciente lo estudiamos y encontramos la causa nos ayudaría a prevenirlas, de esa manera evitarlas por consecuente disminuir costos en el tratamiento, estancia hospitalaria, número de consultas por especialidad hasta con su médico familiar se reduciría mucho la atención médica abatiendo costos creo que sí”.

“Pues siento que sería de utilidad siempre y cuando he... antes de, de implementarla tuviera al personal idóneo tanto médicos como enfermeras y todo lo que viene atrás de esta no? porque, este, realmente, son caros todos los estudios genéticos son caros y de alguna

manera siento yo que en nuestro medio hay otras prioridades, sin dejar de ver que es importante tenerlo no? de alguna manera esto serviría no solo para digamos, para consejo genético no? sino incluso para hacer de alguna manera, investigación que es lo principal que hace genética, .he de alguna manera desde el feto hasta la gente adulta no? que es cuando a veces aunque son poco comunes también hay adultos que pueden tener enfermedades genéticas no detectadas principalmente enfermedades metabólicas como pueden ser, no se, enfermedades de Gaucher, etc. etc. De importancia a lo único que yo veo es que es muy caro, es muy caro instaurar un servicio como tal". (sonríe)

ENTREVISTADOR.

¿Cómo derechohabiente? (10:40)

RYM.

"Como derechohabiente no pues obviamente yo lo, lo, lo pediría no? o sea de alguna manera yo creo que todos, este en algún momento por lo menos este, si no en en propio he, hay familiares donde vemos enfermedades congénitas algún bebito o alguna alteración metabólica que de repente le dicen después de 5 o 6 años al familiar que tiene no se, deficiencia de galactosa y jamás se la detectaron no? y

probablemente se pudo haber hecho algo, si se hubiera detectado a tiempo pero bueno sin ser este, insistente si es importante ver también el costo no? porque nuestro país es un país pobre, también debemos pensar que hay otras áreas prioritarias no? en este caso por ejemplo tenemos mucha gente yo como internista tenemos muchos pacientes diabéticos, hipertensos, cirróticos y es gente que por falta de equidad se queda sin muchos recursos para su atención y en cuanto problemática en cuanto prevalece la enfermedad es mucho mayor”.

ENTREVISTADOR

Gracias. (10:42)

**MIC. MÉDICO INTERNO (Rotando por tococirugía)**

ENTREVISTADOR

¿Qué puede comentar sobre consejería genética?

MIC

"En cuanto a la pregunta que nos hace, es importante, es importante saber que ósea en cuanto a la evolución científica la genética esta tomando mucha importancia en cuanto a las enfermedades, ó sea una forma de prevenir una enfermedad de conocer ya desde antes de la fecundación, saber si hay una anomalía en cuanto a la herencia y este; seria importante porque la mayoría de las enfermedades pues sabemos que tienen un origen genético, las más, es decir que ocupan los primeros lugares como la diabetes la hipertensión, todos los tipos de cáncer, en su mayoría tienen un origen genético y así se prevendrían muchas enfermedades hematológicas de todo tipo seria bueno".

"He ¿qué esperarías? Esperaría que bueno, que dieron buena consejería ¿no?, o se hicieran buenos estudios, pues... nada mas".

ENTREVISTADOR.

Gracias.

ENTREVISTADOR

¿Qué opina sobre la implementación de una Clínica de Conserjería Genética en el hospital? (13:00)

J.M.M.

“Yo creo que si es importante tener una clínica de consulta genética, ya que en nuestro hospital se ve muy frecuente todas las malformaciones congénitas que hay es mucho los casos que se ven y los padres no están enterados y eso ocasiona que haya disfunción matrimonial a veces y esto provoca rechazo hacia el papá, hacia el bebe perdón, y esto les ayudaría muchísimo para que los familiares tuvieran una consulta, tuvieran un apoyo, tuvieran orientación acerca de todo lo que conllevan estas desviaciones genéticas, por lo tanto yo apoyaría totalmente toda esa investigación”.

“Es importante todo lo que hemos mencionado ya que el hecho de ignorar todas estas malformaciones genéticas conllevan a que haya un rechazo por parte de los familiares, por parte de la sociedad, es importante concientizar a nuestros a nuestra población de que es este tipo de desviaciones, que no son ocasionadas por los eclipses o por tantos mitos que se han venido dando, sino es una desviación totalmente genética y que bueno muchas veces no están en las manos de los papas identificarlas o quizás están, es identificarla a

tiempo pero no se dan la oportunidad o: no hay los medios de difusión para que ellos puedan acudir a estos lugares y puedan hacer un diagnóstico oportuno y con esto obviamente nos evitaríamos muchas desviaciones, mucho sufrimiento tanto a los familiares como a los bebotes, eso sería todo”.

ENTREVISTADOR.

¿Cuales son las reacciones que tú has observado en los padres de niños con malformaciones congénitas? (13:04)

J.M.M.

“La primera es de asombro, de asombro totalmente, de sufrimiento acerca de los padres y si se ha visto el rechazo muy severamente porque incluso no los vienen a visitar, incluso no los quieren a veces ni cargar, ni tocar, sienten, hay un sentimiento de culpabilidad, sobre todo de la madre porque piensa que ella no hizo las cosas bien durante la etapa prenatal, piensa que todo el hecho de que no haya comido bien, el hecho que a lo mejor haya tenido que trabajar doble jornada o que ha y a tenido que laborar, eso le condiciona a ella mucho sufrimiento, sobre todo ese sentimiento de culpabilidad y de rechazo en el momento, posteriormente tratamos nosotros de orientarlas, tratamos nosotros de platicar con ellas someramente porque quizás no tengamos la suficiente capacidad para explicarles muy a fondo vaya, por eso se canaliza por ejemplo

al 20 de noviembre, aquí nosotros los mandamos al 20 de noviembre a genética para que le den una mejor explicación científica mas a fondo y con eso pueda librar un poco sus sentimientos de culpabilidad pero sobre todo las reacciones de culpabilidad y rechazo. Tuvimos un caso, que bueno (se queda callada)”.

ENTREVISTADOR.

¿Platicame? (13:07)

J.M.M.

“(Sonríe)... Lemos Buendía era un chiquito que nació prematuro con hidrocefalia tremenda, con síndrome de Down aparte a ella se lo detectaron, a la mamá se lo detectaron a los 6 meses de embarazo, desafortunadamente ya no se pudo hacer mayor cosa sino dejar evolucionar a termino vaya, la mamá cuando lo vio se sentía una gran tristeza como no tienes idea, como diciendo ¿es mío este bebe?, no lo podía creer aun que fuera de ella no, lo veía con mucha tristeza, con mucha culpa y al principio no quería darle de comer, darle con jeringa porque supuestamente ese bebito no nos iba a durar mucho, con nosotros duro un mes y bueno la mamita se fue como que más, más adentrada al manejo del bebe, como que ya lo veía con mas cariño, pero si fue algo muy consternante porque la mama se sentía tan culpable, tan así como de increíble, que no

podía creer que fuera suyo, fue una cosa tan tremenda, a mí me estremeció totalmente, mira hasta se me enchino la piel. Pero afortunadamente la mamita después que ya tenía un poquito de más acercamiento a su el bebé, se lo llevo con mucho miedo, pero sobre todo se lo llevo con cariño, lo manejaba ya con más cariño, le hablaba, le decía cosas bonitas, cosas tiernas, desafortunadamente el bebé pues no va a vivir mucho tiempo, por lo menos la mamita se fue ya aceptándolo más, aceptándolo, tranquila, aceptándolo y diciendo bueno si es mío no y tengo que aceptarlo como viene”.

ENTREVISTADOR.

Gracias por su colaboración. (13:11)

**L.M.R. ENFERMERA PEDIATRA.**

ENTREVISTADOR

¿Qué opina usted sobre la implementación de una clínica de consejería genética? (11:48)

L.M.R.

“Sería muy importante que hubiera una clínica de genética ya que los casos de malformaciones de los recién nacidos no sé cual sería el índice pero la verdad es que si hay varios casos y pues todo esto lo envían al Hospital 20 de Noviembre, entonces la verdad es que si hace falta una clínica aquí”.

ENTREVISTADOR.

¿Qué esperaría usted de esa clínica?

L.M.R.

“Yo esperaría que en esta clínica existiera un equipo multidisciplinario en el cual existiera tanto un médico como enfermeras y trabajo social que es muy importante, todos ellos deben he... llevar a cabo un buen programa para poder dar una buena orientación a los familiares ya que ellos se encuentran en un

proceso, en un trance mas que nada, el tener un hijo con malformaciones congénitas". (Al hablar levanta las cejas)

ENTREVISTADOR.

¿Qué esperaría del personal en esa área?

L.M.R.

"El personal de enfermería debe estar capacitado y ser un tipo de personal que tuviera bastante ética profesional, en estos casos se requiere, porque los casos de malformaciones no son para andarse divulgando, sino al contrario son casos para estudiarse y sobretodo para que la familia acepte a este tipo de niños de cualquier malformación que tengan por que pueden ser leves o severas, si este tipo de malformaciones son leves, pues se espera una mejor calidad de vida de una persona asi, si estas son severas, pues sí el trato psicológico más que nada con los familiares, es muy importante, ya que los padres están pero si predispuestos a volver a tener otro hijo con diferentes tipos de malformaciones, entonces las enfermeras o la enfermera que estuviera ahí debe de ser una persona muy capacitada".

ENTREVISTADOR

Gracias. (11:54)

**E.G.B. ENFERMERA. (de el Servicio de Perinatología)**

ENTREVISTADOR.

¿Que sucede con las pacientes que tienen abortos repetidos?

E.G.B.

“Bueno en esos casos se realiza un seguimiento en la consulta externa, se meten a un protocolo en el cual se estudia sus antecedentes y todo eso”.

“Y aquí en el servicio (perinatología) nos hablan de U.T.Q., va a subir una paciente con amenaza de aborto, se toma un ultrasonido y se le hace el diagnóstico y se decide el tratamiento; y ya se logra evitar el aborto o parto pretermino, la paciente continua con su embarazo y si no, pues entonces ya se sigue tratando en la consulta externa, como y a te dije”.

ENTREVISTADOR.

Gracias.

**A.A ENFERMERA GENERAL. (de Tococirugía)**

ENTREVISTADOR

¿Qué entiende por consejería genética? (10:58)

A.A.

“Ciencia médica o algo así con relación ha hacer un perfeccionamiento en la raza no nada mas humana sino en todas las razas vivientes, estamos de acuerdo ¿si?”

ENTREVISTADOR

¿Cual seria su función?

A.A.

“Bueno una de las principales esté puntos que se hablaria dentro de la consejería genética sería pues tratar pues que he una como mujer que padre que sus hijos salieran lo mejor posible no pero a veces... yo estoy de acuerdo que se hiciera eso porque le damos en la torre a nuestra descendencia en lugar de mejorarla, que es lo que hacemos? Empeorarla, probablemente nos fijamos en nuestro, nuestra pareja que puede ser físicamente muy bien, lo máximo pero, no sabemos sus antecedentes familiares, no digamos físicos sino

internos las enfermedades que tiene es la más importante creo yo no? para este tipo de casos”.

“Ver cual es su descendencia familiar si no ha habido alteraciones, principalmente en nuestro país se presenta mucho la diabetes, más en jóvenes, niños, que la mera verdad no tienen nada que venir a sufrir pudiéndolo evitar nosotros no? esté, creo que sería uno de los mejores aspectos dentro de nuestro país que se llevara a cavo esto no con el fin de decir ¡Vamos a mejorar la raza en cuanto como lo que se hizo con la oveja que se trato de hacerla mejor no, no, no tratar de erradicar enfermedades más que nada porque una raza perfecta no la vamos a tener nunca pero si podemos erradicar enfermedades muy importantes muy importantes que tal vez nosotros no la veamos ni nuestros hijos pero dentro de unas 6 ó 7 generaciones vamos a erradicar enfermedades que ahorita están al 100 % para dentro de 7 u 8 generaciones talvez sería en la historia como vulgarmente se dice si existia la diabetes, igual se puede decir del Síndrome de Dawn”.

ENTREVISTADOR

Gracias. (11:05)

**H.H.J. LICENCIADA EN ENFERMERÍA.**

ENTREVISTADOR.

¿Que puedes decirme acerca de la genética? (18:00)

H.H.J.

“Bueno la genética es una ciencia de la medicina, que estudia la creación, en si de cómo se forma el hombre, ¿no?”

ENTREVISTADOR.

¿Has escuchado hablar de la consejería genética?

H.H.J.

“No, nunca”.

ENTREVISTADOR.

¿Que se te ocurre que pudiera ser la consejería genética?

H.H.J.

“Me imagino que podría servir en determinado momento para cuando la gente quiere embarazarse y saber en que momento se pudiera saber que ese producto va a traer alguna malformación, y

bueno yo creo que si es importante más que nada cuando ya hay un factor de riesgo, entonces para poder detectarlo a tiempo”.

ENTREVISTADOR.

¿Tu que has tenido contacto con padres de niños con malformaciones congénitas, te has dado cuenta cual es su reacción?

(18:04)

H.H.J.

“Si, yo creo que es muy diferente, la mamá reacciona de una forma y el papa de otra, a veces las mamás, como todas las mamás, la mayoría de las veces lo acepta, tarda un poco pero termina aceptándolo y los papas no lo aceptan y rechazan al bebe, eso provoca conflictos entre la pareja y muchas veces ocurre la separación y la mayoría de las veces se va el papa, pero bueno también hay otros casos que yo he visto que la mama se va y deja los hijos a cargo del papa, yo creo que esto depende de la integración familiar”.

ENTREVISTADOR.

¿Que tipo de usuarios captarías para esa clínica?

H.H.J.

“Bueno yo creo que se tendría que hacer un listado de criterios de inclusión, a lo mejor pacientes muy jóvenes que todavía no terminan su etapa de crecimiento o bien de edad avanzada, señoras o señores que tengan algún tipo de antecedentes en la familia de alguna situación de hijos con malformaciones congénitas”.

ENTREVISTADOR.

Gracias. (18:08)

**L.S.V.P. LICENCIADA EN ENFERMERÍA Y GINECO –  
OBSTETRICIA.**

ENTREVISTADOR.

¿Que nos puede decir de los problemas genéticos en la población usuaria de este hospital? (15:00)

L.S.V.P.

“Bueno de la problemática que encontramos nosotros en el servicio de obstetricia; es muchas veces porque las pacientes nos llegan con edades avanzadas de 40 o 38 años y muchas de ellas llegan ya con el temor de: que algo va a pasar con ese bebe, y muchas veces la experiencia que hemos tenido es que estos bebes nacen, la mayoría bien, pero ya la mujer manifestó desde antes de que se sepa embarazada miedo, tensión porque algo no va a estar bien. En la actualidad hemos visto que la edad ya no es un factor tan determinante para los problemas genéticos. En el caso de las mujeres jóvenes también tienen niños con problemas, pero claro es más frecuente en las mujeres de edad avanzadas. esta situación requiere mucho de apoyo y consejería y proponerle alternativas, pero la mayoría de las mujeres llegan así como que "yo vengo a que me hagan un estudio genético, porque si mi niño no viene bien ¿qué?, o mujeres con embarazo y con tratamiento medico como crisis convulsivas o bien con antecedentes en la familia de

malformaciones o por que están con tratamiento para crisis depresivas y están tomando medicamentos o porque les tomaron placas de Rayos X o tomaron cualquier medicamento en el primer trimestre , y ya con eso llegan con mucha angustia; con mucho miedo y lo que necesitan ellas y lo que quieren ellas es un estudio genético, aquí no se le realizan los estudios, se derivan al Hospital “20 de Noviembre”, aquí lo importante es la orientación que se les puede brindar a ellas, explicarles si el estudio le sirve o no, ofrecerle un panorama general, a mí como enfermera me ha tocado muchas veces abordar este tipo de problemas y afortunadamente las hemos convencido de no interrumpir el embarazo, de continuar con el embarazo y afortunadamente gracias a dios, tanto ellas como los bebes han salido bien, al grado de decirnos que bueno mira mi bebe esta muy bien, esta muy linda pensar que yo no la queria, pensar que iba a venir toda mal, que iba a tener un monstruo, pero gracias a que me apoyaste en ese sentido”. (15:05)

“Yo pienso que una clínica de consejería genética aquí sería muy bueno. Algo que también es importante es el sentido de la fe, si tu crees en alguien acércate también, no, y que en un momento dado si te dicen que tu bebe viene mal pues que vas a hacer, al final de cuenta ella tendrá que decidir y que mas adelante va a repercutir. y por supuesto que el personal de enfermería es un elemento muy importante, ya que ellas abordan los problemas de manera

profesional pero con mas sentimiento humano y por ser la mayoria mujeres se identifican mas con este tipo de pacientes.

ENTREVISTADOR.

Gracias. (15:09)

**L.M.V. USUARIA.**

**ENTREVISTADOR**

¿Sra. Es su primer embarazo? (10:35)

L.M.V.

“No, es el cuarto, dos cesáreas y dos abortos con este”.

**ENTREVISTADOR.**

¿Y le han informado la causa del aborto?

L.M.V.

(Con la mirada hacia abajo contesta) “No, no me han dicho la causa, la vez pasada me dijeron que si habia hecho algún coraje, si habia cargado cosas pesadas, pero ninguno de eso hice, de repente empecé a sangrar y de esta vez tampoco, solo me pare de la cama y ya”. (10:37)

**ENTREVISTADOR**

¿Le hicieron algunos estudios?

L.M.V

“No , solo el legrado y ya, y esta vez igual, llegue el lunes y me regresaron porque tenia el cuello cerrado y que no habia problemas de nada, que regresara a mi casa y que estuviera en reposo absoluto, yo me sentia muy mal y regrese aquí, pero antes

fui a otro lado para que me revisaran y me habian dicho que era un aborto incompleto, por eso regrese aqui y hasta ayer que me pudieron hacer un ultrasonido, me dijeron que si, pero mientras ya me habian regresado”.

ENTREVISTADOR.

¿Le van a realizar algún estudio, le van a llevar algún control?

L.M.V.

“No, nada”.

ENTREVISTADOR

¿Como se siente?

L.M.V.

“Triste y preocupada, voy a ir a mi clinica a ver que me dicen”.

ENTREVISTADOR.

Gracias. (10:40)

**M.A.N. USUARIA.**

**ENTREVISTADOR.**

¿Buenos días Sra. M., nos permite hacerle algunas preguntas y además grabar sus respuestas con la finalidad de contar con su respuesta íntegra? (10:50)

M.A.N.

“Sí, esta bien. (Ella se sienta en su cama recargando su espalda en la cabecera”

**ENTREVISTADOR.**

Gracias ¿Puede platicarnos cual es la razón por la que se encuentra aquí? (la paciente se encuentra hospitalizada en ginecología)

M.A.N.

“Empecé con un sangrado por la mañana del día de ayer, me remitieron a mi clínica y de ahí fue cuando empecé a sangrar abundantemente y me remitieron nuevamente a urgencias” (La paciente se muestra aparentemente tranquila) (10:54)

**ENTREVISTADOR**

¿Le dijeron cual fue la causa del sangrado?

M.A.N.

“Pues en si, no... nada mas me dijeron que si había cargado algo pesado y los múltiples médicos que me revisaron, me dijeron que son algunas de las complicaciones que se presentan porque apenas tenía un año cuatro meses de haber tenido a mi bebe y otros me decían que si he hecho algún esfuerzo, y nada más”.  
(Ella se muestra triste y pensativa)

ENTREVISTADOR.

¿En el embarazo anterior a este tuvo algún problema?

M.A.N.

“Sí, me lo diagnosticaron como de mediano riesgo, me decía que era debido a la edad, iba a cumplir 35 años tenía pequeños dolores abdominales, pero nunca tuve ningún sangrado ni amenaza de aborto y me lo estuvieron viendo aquí en gineco – obstetricia y todo estuvo bien hasta el final que me programaron para cesárea”.

ENTREVISTADOR.

¿Sabe cuando le darán de alta?

M.A.N.

“No, solo me dijeron que después de mi mi incapacidad, que no me esta cubriendo ayer y hoy, vaya a mi clínica por otros 7 días más”.

ENTREVISTADOR.

¿No le han comentado si la seguirán viendo aquí?

M.A.N.

“No, aquí ya no”.

ENTREVISTADOR.

¿Todo el control a partir de que se le de el alta, va a ser en su clínica?

M.A.N.

“Supongo que sí porque no me dijeron nada, no me dieron indicaciones, solo me ofrecieron algún método anticonceptivo, el DIU, pero yo les dije que sí, pero no me informaron en que momento me lo ponen, a ver si lo acepta mi cuerpo”.

ENTREVISTADOR.

¿Señora M... usted sabe que es la genética y a que se refiere el termino genética?

M.A.N.

(Abriendo ligeramente más los ojos contesta) “Es la que se encarga de estudiar los genes, los cuales van a transformar las células, a partir de ahí sería el embrión, la concepción y todo eso que se da antes de nacer el bebe, ¿no?”

ENTREVISTADOR.

¡Bien! Muchas Gracias, y que se recupere pronto. (11:06)

**L.M.J.S. USUARIA.**

ENTREVISTADOR.

(10:37) Sra. L. voy a grabar nuestra entrevista con la finalidad de captar todos los detalles, desde luego su nombre es anónimo.

L.M.J.S.

(Asienta la cabeza que si y sonrie).

ENTREVISTADOR.

¿Sabe lo que es la genética?

L.M.J.S.

“Lo que se hereda ¿no?, de la mama, los genes que se heredan, por ahí va, eso nada mas”. (Se muerde los labios)

ENTREVISTADOR.

¿Sabe de la existencia de alguna clínica de consejería genética y cual es su función?

L.M.J.S.

“Sí, si he oído hablar de esas clínicas de consejería genética, pero no se donde se ubica ni para que sirvan, pero si, si he oido hablar de esas clínicas”.

ENTREVISTADOR.

¿Y con lo que usted se imagina que es la genética, usted cree que sería importante la creación de una clínica de ese tipo aquí en el Hospital Regional “Gral. Ignacio Zaragoza”?

L.M.J.S.

“Mmm... Claro que sí, porque ayudarla mucho a los derechohabientes que tienen problemas de ese tipo, cuando los bebés llegan a nacer mal ¿no?, si creo que sí sería importante”.

ENTREVISTADOR.

¿Cuántas veces se ha embarazado usted?

L.M.J.S.

“Dos veces... (Se muestra seria y pensativa) dos veces con esta”.

ENTREVISTADOR.

¿Ha presentado algunos problemas en sus embarazos?

L.M.J.S.

(Suspira) (10:41) Pues el primero lo perdí y ahora estoy presentando contracciones antes de tiempo por eso estoy aquí, para que me controlen.

ENTREVISTADOR.

Gracias, y que todo este bien.

L.M.J.S.

Gracias y hasta luego. (11:42)

**C.M.F. USUARIA. (Hospitalizada en el mismo cubiculo de la Sra. L.M.J.S.)**

ENTREVISTADOR

Sra. C Acepta concederme una entrevista. (11:43)

C.M.F.

(Se queda viendo y callada) Poco después contesta que sí.

ENTREVISTADOR.

Bueno señora usted ya escucho de lo que estamos hablando, "Que me puede decir al respecto?"

C.M.F.

"Una prima de mi esposo tuvo un aborto a los 15 años, después se volvió a embarazar al año y no le dijeron nada los médicos, mas que tenia matriz infantil, ahora ya se la llevaron a su pueblo para ver si por allá le dan algún remedio, y le ayudan en si a recuperarse con su matriz".

ENTREVISTADOR.

¿Que es lo que van a buscar en el pueblo?

C.M.F.

"Familiares o doctores o alguien que le de un remedio, que le puedan encontrar que tiene en su matriz".

ENTREVISTADOR.

¿Cuántos años tiene la prima de su esposo?

C.M.F.

“Como 30 años”

ENTREVISTADOR.

¿Y que me puede comentar sobre la consejería genética?

C.M.F.

(Mueve la cabeza con un no y deja un espacio en silencio antes de contestar) “Pues no se,... no se bien”. (11:46)

ENTREVISTADOR.

¿Cuántos años tiene usted?

C.M.F.

39 años.

ENTREVISTADOR.

¿Y cual es el motivo por el que usted se encuentra aqui?

C.M.F.

“Pues presente sangrado y me detuvieron, dice el doctor que fue un aborto”.

ENTREVISTADOR.

¿Sabe cuantas semanas de embarazo tenia?

C.M.F.

“8 semanas creo”. (baja la cabeza, denotando tristeza)

ENTREVISTADOR.

Desea continuar

C.M.F.

No

ENTREVISTADOR

Gracias, tal vez en otro momento.  
(11:53)

**M.C.S.M. USUARIA (POS - CESÁREA). (13:10)**

ENTREVISTADOR. ¡Buenas tardes!

¿Señora podría decirnos si usted sabe que es la consejería genética?

M.C.S.M.

“No lo se exactamente, pero la genética, me imagino algo heredero por la palabra genética, ahora sí que de generación a generación, me imagino”.

ENTREVISTADOR.

¿Podría decir si usted sabe de alguna clinica de consejería genética?

M.C.S.M.

(Con una expresión de sorpresa contesta)

“No, donde la encuentre o donde se ubique no, no”.

ENTREVISTADOR.

“Y usted cree que sería importante que en este hospital se hiciera una clinica de consejería genética”.

M.C.S.M.

(Levanta las cejas antes de contestar)

“Que hubiera una información acerca de eso que nos informaran cuando uno va cada mes a sus visitas de cómo va uno en su embarazo o sea que también metieran esa parte de lo que interviene en el embarazo, o sea todas las consecuencias, lo que participa y lo que no participa, o sea me imagino que esa parte también entra ahí y

tener mas amplia la información acerca de todo, uno tiene folletos pero claro que no cumple con toda la información completa, son una breve sinopsis como quien dice, acerca de toda la información que hay de un embarazo”.

ENTREVISTADOR.

¿Dónde llevo a cabo el control de su embarazo?

M.C.S.M.

En mi clinica.

ENTREVISTADOR

Como se sentia usted en sus citas respecto a su embarazo.

M.C.S.M.

Bien, me revisaban y todo estaba bien.

ENTREVISTADOR

Muchas gracias. Y felicidades. (13:18)

**MTI USUARIA**

**ENTREVISTADOR**

¿Sra. me permite hacerle una entrevista? (19:30)

**M.T.I.**

Si, pero espero saber contestar. (sonrie)

**ENTREVISTADOR**

¿Le importa si gravo sus respuestas?

**M.T.I.**

No (contesta con una sonrisa nerviosa)

**ENTREVISTADOR**

¿Sabe que es la Genética?

**M.T.I.**

“Genética no sé que es, pienso que tiene que ver con niños que nacen con deformaciones. yo estoy aqui en el hospital atendiéndome porque ya aborte tres veces y los tres bebes que perdí fueron en los tres primeros meses de embarazo”.

“Yo les pregunto a los diferentes médicos que me han atendido y todos me mandan ha hacer los mismos estudios, algunos muy dolorosos, el día de hoy me dijo el doctor que me atendió que ya estoy bien y que puedo intentar un embarazo pero yo

tengo mucho miedo porque nadie me ha explicado por que perdi los tres embarazos". (baja la mirada)

"Mi esposo aqui me apoya, pero algunas veces se desespera porque yo intento explicarle lo que me dicen pero yo pienso que no me cree". (a punto de soltar el llanto).

"Últimamente he pensado en divorciarme para que el busque ha alguien que le de un hijo, pero el me dice que estoy loca". (guarda silencio)

"Tengo 10 años de casada y no me explico porque todas las mujeres pueden tener hijos y yo no". (guarda silencio)

"También fui a que me curara mi abuelita en Cuernavaca pero no funciono yo quiero que me sigan atendiendo para que cuando me embarace lo detecten luego, luego".

ENTREVISTADOR

Le agradezco su atención, gracias. (19:40)

**M.E.I (USUARIA)**

ENTREVISTADOR

Sra. M., buenas tardes, puedo hacerle unas preguntas. (15:50)

M.E.I.

De que se trata.

ENTREVISTADOR

Ha escuchado hablar de la Genética.

M.E.I

“Es Genética estudio relacionado con los cromosomas de los seres vivos”. ¿No? ó

“Estudio con los que se pueden saber problemas de configuración genética que tengas. En mi caso perdí un bebe y determinaron por que fue y traía ciertas deformaciones aborte de 8.5 semanas me consideraba hace nueve meses sana sin riesgo de salud pero confío que los avances científicos pueden dar hijos sanos determinado genéticamente”. (se muerde el labio inferior)

“Tengo miedo a volverme embarazada porque no sé que predisposición tenga para tener otro hijo con malformaciones, o un hijo sano”. (frotándose las manos)

“A través de la atención sería menos probable correr el riesgo de tener hijos con malformaciones físicas o mentales, ya que estos dan la alternativa de tomar una decisión con bases, no me arriesgaría a tener un hijo con probabilidad de malformaciones por el egoísmo de ser mamá, sé que necesito ayuda psicológica para este miedo”. (se encoge de hombros)

ENTREVISTADOR

Usted cree que es necesaria una clínica de consejería Genética.

M.E.I.

¡Claro! con eso nos ayudarían mucho a las que no somos mamas y queremos embarazarnos o también se evitarían los abortos o los niños deformes, ¿No?

(responde un poco ansiosa)

ENTREVISTADOR

Gracias. (16:13)

**A.M.T USUARIA (se encuentra en la sala de espera de la consulta de especialidades)**

ENTREVISTADOR (8:30)

Buenos días ¿Tendría algún inconveniente en responder algunas preguntas?

A.M.T.

¡No! esta bien (contesta con voz apagada y actitud de sorpresa).

ENTREVISTADOR

¿Qué me puede decir acerca de la Genética?

A.M.T.

“¿Genética? He leído en revistas que es con lo que se puede saber todas las herencias que tiene un hombre y una mujer para sus hijos”.

ENTREVISTADOR

¿Cuál es el motivo por el que esta aquí?

A.M.T.

Vine a consulta porque desde hace 5 años que me case he deseado embarazarme y no he podido. Me han hecho muchos estudios aquí y en particular para saber porque no me puedo embarazar, un médico me dijo que a lo mejor yo ya estuve embarazada y no me di cuenta y aborte yo le dije que nunca he estado embarazada porque he platicado con mis hermanas y algunas amigas y me han dicho que sienten cuando se embarazan y yo nunca he sentido nada de lo que ellas me dicen, siento que a lo mejor tengo algún problema o mi esposo y que alguno de los dos es

estéril, pero me dicen que no que los dos estamos sanos que es cuestión de esperar, yo quiero que aquí me atienda un solo doctor para que nos aconseje y nos oriente”. “Realmente yo pienso que necesitamos ayuda para saber que tenemos y que nos atiendan bien”. (En ocasiones la Sra. A.M.T. levanta la voz y frunce el entrecejo al estar platicando, además de mover mucho las manos y por momentos apretarlas).

ENTREVISTADOR

Gracias por sus comentarios y que todo salga bien.

A.M.T.

Asienta con la cabeza que si y sonríe.

**C.M USUARIA (hospitalizada en Ginecología)**

ENTREVISTADOR (12:00)

¿Qué me puede decir acerca de la Genética?

C.M.

“No la verdad no se”.

ENTREVISTADOR

¿Por qué motivo se encuentra hospitalizada?

C.M.

Por que se óbito otra vez mi bebe.

ENTREVISTADOR.

¿De que edad gestacional eran los ovitos?

CM

“El primero tenia 4 meses y este ya tenia los 9 meses”. (La Sra. C.M. se muestra triste y baja la mirada)

ENTREVISTADOR.

¿Como se dio cuenta que este último ya no estaba vivo?

CM

“No me di cuenta lo que pasa es que ya no se movía y fui a revisión, y ahí fue donde me dijeron que el bebe estaba ovitado. (La Sra. C.M. aprieta sus labios)

ENTREVISTADOR.

¿Usted como tomo esa noticia por segunda ocasión?

CM.

“No “pus” de hecho no me lo habian dicho pero arriba hablan en términos médicos y ya ovitado, ya se me hacia muy común a mí. Porque del primero pusieran la misma palabra”. (Al hablar muestra sus manos con la palma hacia arriba y levanta las cejas)

ENTREVISTADOR

¿El primero hace cuantos años fue?

CM.

“Hace 7 años”. (Acentúa con la cabeza un “Sí”)

ENTREVISTADOR

¿Alguna vez le dijeron los médicos que habia que realizar estudios especiales o le dieron recomendaciones especiales para volverse a embarazar?

CM

“No, no me dieron ninguna instrucción de nada”. (Responde con los ojos mas abiertos).

ENTREVISTADOR

¿Por su parte hubo inquietud de investigar o buscar ayuda para prepararse para un embarazo futuro?

CM

“No, mejor nada mas me esperé 4 años para poder tener a mi bebe”.  
(Nuevamente aprieta los labios).

ENTREVISTADOR

¿Su esposo que opina al respecto?

CM

“Esta muy decepcionado de los médicos ¿no? tantos estudios y todo y que de un momento a otro se safen de cualquier situación y digan que fue negligencia de uno no de ellos, nunca aceptan su error”. (Se muestra molesta y los ojos se tornan llorosos).

ENTREVISTADOR

¿Alguna vez han propuesto realizar estudios a su esposo?

CM

“No”

ENTREVISTADOR. (12:08)

¿El embarazo anterior donde se atendió?

CM

“Aquí”.

ENTREVISTADOR.

¿Que clinica le corresponde a usted?

CM

“Primero me tocaba la de aqui de Zaragoza la de junto y en este me toco en la Pantitlan”.

ENTREVISTADOR.

¿Ahi llevaba el control de su embarazo?

CM

“Si”. (La Sra. C.M. frota la llema de sus dedos con la palma de la mano)

ENTREVISTADOR

¿Usted es pos – operada también de OTB verdad?

CM

“Si después del segundo ovito y me operaron definitivamente”. (baja la mirada)

ENTREVISTADOR

¿Por que fue esa decisión?

CM

“No pues ya tener dos experiencias así dices mejor ya no”. (acentúa su respuesta negativa con la cabeza)

ENTREVISTADOR.

¿La decisión fue tomada entre usted y su pareja?

CM

“Sí, entre los dos, tenemos que opinar los dos”. (La paciente se queda pensativa)

ENTREVISTADOR.

¿Nunca recibió alguna consejería por algún médico como alternativa a esta?

CM

“No”.

ENTREVISTADOR.

¿Nadie?

CM

“No de hecho allá abajo no me querían operar, que lo pensara y todo eso pero eso fue lo único que dijeron” (responde alzando las cejas)

ENTREVISTADOR.

¿Pero no platicaron con usted buscando otras alternativas?

CM

“No, no nada nada mas dijeron si es su decisión así será”.

ENTREVISTADOR (12:15)

Muchas gracias por los comentarios y regreso a platicar con usted más tarde.

**C.P.N. USUARIA. (9:45)**

ENTREVISTADOR

Buenos días Sra. C., me permite hacerle algunas preguntas.

C P N.

Si, Señorita.

ENTREVISTADOR

¿Es su primer embarazo?

C P.N.

“No, es el segundo”.

ENTREVISTADOR

¿El otro embarazo cruzo sin problemas?

C P.N.

“Fue con problemas, pero si llego a los 8 meses y se logro el producto”.

ENTREVISTADOR

¿Que problemas tuvo?

C.P.N.

“Amenaza de parto desde el tercer mes de embarazo y me hicieron cesárea porque el bebe ya tenia sufrimiento”.

ENTREVISTADOR

¿Le dijeron cual fue la causa?

C.P.N.

“No”.

ENTREVISTADOR

¿Llevo algún control para volverse a embarazar?

C.P.N.

“No, ninguno”.

ENTREVISTADOR

¿Hace cuanto fue su embarazo?

C.P.N.

“Hace 9 años”.

ENTREVISTADOR

¿Había acudido a consulta por problemas o para control?

C.P.N.

“Para control y según ellos los diferentes médicos que me habían atendido, me dijeron que todo estaba bien, pero no era cierto porque tuve un embarazo anembrionico, o sea que ya no se desarrollo el bebe”.

ENTREVISTADOR

¿Le informaron la causa?

C.P.N.

“No”.

ENTREVISTADOR

¿Le van a hacer otros estudios?

C.P.N.

“No, tampoco ni me dijeron nada, ni me dieron cita, ni me dieron anticonceptivos, ni nada de nada”.

ENTREVISTADOR

¿Como se siente?

C.P.N.

“No se lo puedo explicar, no lo puedo creer”.

ENTREVISTADOR

Gracias. (10:00)

### 3.3 DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN

Dado que el riesgo de concebir un hijo afectado es del 25% en la población general (Murray R.F.). La percepción de los médicos entrevistados es que es necesaria la existencia de un servicio de consejería genética, ya que como se afirma este tipo de clínica mejoraría la calidad de la atención de los derechohabientes, debido a que se han incrementado los problemas de este tipo; y estando conciente de que una enfermedad genética puede afectar a otro miembro de la familia, se ha tratado de diagnosticar de manera temprana desde los años 70 (Gran Bretaña, Estados Unidos).

También existe quienes son de la idea de que todo proyecto en ese sentido, representa un elevado costo que no amerita la inversión de dinero de esfuerzo, dado que existen otros problemas que representan una prioridad mas alta, como son las enfermedades crónicas – degenerativas y los problemas infecciosos. Sin embargo desde nuestro muy particular punto de vista, la consejería genética en su carácter preventivo requiere una baja inversión, ya que los de problemas al nacimiento se puede prevenir con una decidida labor educativa de la población en general y de la población en riesgo en particular.

Es también una percepción general de los médicos que la mayor parte de las enfermedades son de origen genético, y que a la luz de los avances científicos pueden evitarse, puesto que existe la posibilidad de una valoración genética que evidencie deformaciones macro y microscópicas. Así mismo se marca énfasis en los defectos “que se ven” y poco interés en los “que no se ven”, pero que tienen mayor trascendencia.

De acuerdo con Guizar – Vázquez, además de los patrones clásicos de herencia mendeliana, cromosómica y poligénica en estos últimos años, se están considerando otras formas de herencia que completan a aquellas e interpretan ciertos mecanismos hereditarios que no se ajustan a las formas clásicas. El conocimiento de estos patrones no clásicos, hará posible dilucidar e interpretar aquellas patologías que se apartan de las reglas y que sin duda constituyen un reto para los genetistas clínicos.

Todo esto denota la importancia y trascendencia de crear una clínica de consejería genética, que cuente con personal altamente capacitado, para ofrecer atención especializada, personalizada y de la más alta calidad. Referente al terreno laboral, los médicos perciben que el hospital esta en “pañales”, consideran que México es un país pobre y que por falta de interés no contamos con este servicio, sin embargo hay quienes expresan: “que la gente este conciente de que podemos hacer mucho con poco”, “aquí tendríamos ese máximo beneficio, mejoraría la atención a los derechohabientes y se agilizaría la atención a los problemas genéticos”.

claro, todo esto "contando con el personal preparado desde el punto de vista genético, anatómico, fisiológico y psicológico". Esto coincide con R.F. Murray quien afirma que el consejo genético puede considerarse una forma especial de asesoramiento médico, que difiere de la habitual relación médico / enfermo.

Sabedores de que la genética es la ciencia de la herencia y la variabilidad, y como tal, es fundamental conocerla, para realizar un estudio completo en los pacientes aquejados por enfermedades de etiología genética. Los profesionistas del área de la salud no deben permanecer ajenos a los avances de la ciencia ya que estos permitirán una mejor atención a nuestros pacientes en esta área, debemos estar preparados no para hacer diagnóstico, sino para detectar problemas de etiología genética y así poder guiar al paciente (Arenas S.).

La percepción general de las enfermeras es que existe la necesidad de una clínica de consejería genética, que brinde atención especializada a la pareja desde la etapa preconcepcional. Denota la importancia de contar con un equipo multidisciplinario bien capacitado, considerando al personal de enfermería como un elemento clave, ya que ellas abordan los problemas atendiendo también el aspecto humano. Como lo menciona Guizar – Vázquez el médico asesor debe conocer a fondo la historia natural de la enfermedad y obrar con sentido humano, pues no es lo mismo asesorar a un paciente con problemas de talla y fértil, que a un

sujeto con esterilidad por causa genética, tampoco es el mismo asesoramiento que se le brinda a los progenitores de un niño con síndrome de Down que a los de un niño con síndrome de Marfan. En otras palabras la responsabilidad del asesor genético es ver el problema desde una perspectiva más ampliada en todo caso debe obrar con sentido humanista y adoptando una posición de humildad.

Es también una percepción general el proceso de duelo que sufre la pareja, ya que cuando en una familia se presenta por primera vez un sujeto afectado por una enfermedad genética en principio puede compararse a lo sucedido en caso de enfermedades con pronóstico grave, pero quizás en forma más drástica. Al saberse el paciente o sus familiares poseedores de un "mal hereditario, las reacciones pueden ser emocionales específicas de los padres como: la negación, ansiedad, culpa, responsabilidad, autoculpa, depresión, resentimiento y rechazo.

La percepción de las enfermeras es que este proceso es más notorio y profundo en la mujer quien finalmente acepta al niño con más cariño, ocurre lo contrario con el padre quien generalmente rechaza al niño y esto provoca desintegración familiar.

Citando nuevamente a J. Jesús Guizar – Vázquez, pueden afectar la imagen social de los progenitores; autoestima o su estabilidad personal, omnipotencia y necesidades narcisista, llegando incluso a producir

discordia en las parejas, disfunciones sexuales y hasta impotencia, relaciones extramaritales o alcoholismo.

Así mismo las enfermeras coinciden también en que la población mas afectada con estos problemas recae en las mujeres que se encuentran en los extremos de la edad reproductiva. Sin embargo no solo la edad representa un factor de riesgo para las enfermedades genéticas, sino que se requiere de un historial clínico completo que incluya antecedentes familiares por ambas ramas en relación a esterilidad/infertilidad, malformaciones congénitas y retardo mental, consanguinidad o endogamia en la pareja y conjuntar todos los datos en la elaboración de un árbol genealógico detallado, el examen físico debe ser cuidadoso; tomando en cuenta las características de constitución corporal, talla, peso, distribución de grasa y vello, etc. (Carmen Navarrete Cárdenas). (2001)

Por otro lado cuando se cuestiona al personal de enfermería acerca de las enfermedades genéticas, la atención general se centra en el recién nacido con malformaciones físicas. Sin embargo contrario a los que la mayoría supone los padecimientos genéticos no son raros frecuentemente existen pacientes cuyas enfermedades tienen origen genético, como la diabetes mellitus, la hipertensión arterial, la obesidad, el glaucoma, la osteoporosis, la cardiopatía isquémica, entre otras. También son frecuentes los problemas reproductivos y las malformaciones congénitas (Arenas Sordo), (1996)

Parte fundamental de este estudio es la percepción de las usuarias acerca de la importancia de la consejería genética, quienes en sus respuestas manifiestan temor a lo desconocido y a la probabilidad de engendrar un ser con problemas físicos o mentales, así como la necesidad de contar con atención médica personalizada, información oportuna a la pareja, disminuyendo con esto el estrés y el miedo para embarazarse nuevamente, luego de haber perdido un embarazo, ya sea por aborto, parto prematuro o bien por óbito, puesto que hay quien manifiesta, "ya me opere para no tener mas embarazos y pasar por lo mismo".

Es palpable la necesidad de información y asesoría personalizada en las usuarias, ya que escuchamos frases como: "no me dieron ninguna instrucción", "no me dijeron nada", "quiero que me atienda un solo doctor para que nos oriente y nos aconseje".

La atención a este tipo de usuarios debe ser totalmente personalizada, ya que el diagnóstico y tratamiento son directamente dependientes de la relación médico – paciente. La falta de conocimiento de los médicos al respecto, da como resultado la ineficiencia en cuidado de los pacientes (J. Jesús Guizar – Vázquez), (2001) hace mención del médico que trata de cuidar un paciente descuidando esta relación que contribuye a la vida emocional de ese paciente, comparándolo con un investigador que descuida controlar las condiciones que pueden afectar su experimento.

Otro aspecto importante de resaltar es que la falta de información y seguimiento médico aunado a la crisis depresiva que se vive después de la pérdida de un segundo embarazo en las mismas condiciones conlleva a que la mujer tome decisiones poco pensadas, las que pueden traer como consecuencia irreparables y desfavorables para el bienestar de ella misma y su relación de pareja.

Guizar – Vázquez (2001) fundamenta que la toma de decisiones por parte del consultante implica factores de percepción, conocimiento, motivación, personalidad, dinámica interpersonal y otros psicológicos; en otras palabras la relación consultor – consultante debe tener en cuenta componentes intrasiquiátricos e interpersonales y es necesario dar prioridad al individuo, más que a las necesidades sociales. Para alcanzar tales metas el asesor necesita reconciliar una serie de valores morales, éticos, religiosos y fisiológicos con su conflictiva personal y comportamiento profesional. Gafo J. realiza el siguiente cuestionamiento ¿puede hablarse de la existencia de un derecho de las generaciones futuras a venir al mundo en las mejores condiciones posibles sin la presencia de taras genéticas que puedan influir sobre su desarrollo físico y mental? Y continúa diciendo: difícilmente puede hablarse de un derecho, en sentido estricto, cuando un ser no ha sido aun concebido. Parece que estos planteamientos pueden ser sumamente graves y crear graves distorsiones en la vida familiar. Pero al mismo tiempo hay que afirmar la

existencia indiscutible de un deber y una grave responsabilidad de los padres en procurar que sus hijos puedan poseer un patrimonio genético normal y en evitar que sean afectados por importantes taras genéticas. Finalmente afirma que existe una exigencia ética de paternidad responsable cuando se da un riesgo importante de concebir un hijo con una grave anomalía congénita.

Sin embargo desde nuestro particular punto de vista no se puede exigir a la pareja que ejerza una paternidad responsable genéticamente hablando, cuando esta carece de toda información a consecuencia de la falta de consejería genética como es su derecho de acuerdo a la ley general de salud.

### 3.4 CONCLUSIONES Y PROPUESTAS

Después de haber analizado las entrevistas a diferentes grupos, en torno a la percepción de las necesidades de consejería genética en la comunidad del hospital regional "Gral. Ignacio Zaragoza", I.S.S.S.T.E., a partir de la triangulación, podemos señalar que los aspectos coincidentes son:

Es necesaria una clínica de consejería genética que coadyuve al mejoramiento de la calidad de la atención a los usuarios con problemas de este tipo, y en consecuencia disminuir la incidencia de nacimientos de niños con problemas genéticos, los cuales hasta la fecha afectan no solo a los niños, sino también la relación de la pareja y por ende la dinámica familiar y social.

Hasta la fecha se le da mayor importancia a las enfermedades de origen genético que provocan deformidades que "se ven" y muy poco interés a las que "no se ven", lo que denota la necesidad de capacitación en el personal de salud y de capacitación en la población en general, acerca de todas las enfermedades de origen genético; factores de riesgo, profilaxis y rehabilitación.

La percepción de los médicos y enfermeras acerca del proceso de duelo que sufre la pareja ante la pérdida de un embarazo, la presencia de esterilidad/infertilidad, o bien el nacimiento de un hijo con malformaciones, se confirma con los sentimientos que expresan las usuarias y que van desde la negación, la ansiedad, la culpa, responsabilidad, autculpa, hasta el resentimiento y rechazo. Siendo esto más severo en las mujeres, quienes sin embargo finalmente aceptan la realidad, al contrario de los hombres, quienes generalmente rechazan al niño y culpan a la madre, lo que provoca desintegración familiar.

Otro aspecto de la triangulación es la percepción general de que la población más afectada por los problemas genéticos son las mujeres que se encuentran en los extremos de la edad reproductiva, sin embargo no solo la edad es un factor de riesgo para el desarrollo de enfermedades genéticas, por lo que se requiere de una historia clínica detallada acompañada de un examen físico muy cuidadoso para establecer un diagnóstico preciso.

La falta de información y seguimiento médico, aunado a la crisis depresiva que se vive después de la pérdida de un embarazo, conlleva a la mujer a tomar decisiones poco pensadas, con consecuencias irreparables y desfavorables para el bienestar de ella misma y de su relación de pareja.

Con los resultados de la presente investigación y considerando el derecho de las futuras generaciones a venir al mundo en las mejores condiciones posibles sin la presencia de taras genéticas que puedan influir en su desarrollo físico y mental, se propone:

La creación de una clínica para el diagnóstico, tratamiento y consejería genética en el Hospital Regional "Gral. Ignacio Zaragoza", I.S.S.S.T.E., con el objetivo de disminuir el número de abortos, partos prematuros, óbitos o productos con malformaciones; elaborar y establecer protocolos para la atención y seguimiento de la mujer que haya sufrido alguno de los eventos antes mencionados. Ofrecer consejería genética, atención integral y personalizada a la pareja con énfasis en el aspecto emocional; así como crear líneas de investigación en torno a la salud perinatal con énfasis en el área de la genética.

La misión de esta clínica será: ofrecer atención integral, a través del diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y consejería genética, bajo las directrices éticas, de confidencialidad, autonomía, información, beneficencia y equidad.

Con la visión de que en el año 2006, la clínica, será una unidad líder en modelos de prevención, a través de la atención médica integral y el fomento de la cultura de corresponsabilidad en el cuidado de la salud perinatal.

Dentro de la estructura orgánica, se considera al licenciado en enfermería y obstetricia con un rol ampliado, ya que tendrá mayor responsabilidad en la atención directa a los usuarios.

Este proyecto pudiera parecer muy ambicioso, pero lo consideramos factible, si contamos con la voluntad política para llevarlo a cabo. (se anexa proyecto para la planeación administrativa, organización y funcionamiento de la clínica).

## BIBLIOGRAFÍA

GAFO JAVIER "Un Siglo de Historia de la Genética", en Problemas Éticos de la Manipulación Genética, Ediciones Paulinas, España 1992, p.p. 11 -27

GUIZAR – VÁZQUEZ, JESÚS y RAMÓN NARANJO J. "Asesoramiento Genético" en Genética Clínica, Cap. 2, 3ª Edición, Editorial El Manual Moderno, México, 2001, p.p. 753 – 760.

GUIZAR – VÁZQUEZ, JESÚS Y RAMÓN NARANJO J. "Bases Moleculares de la Herencia"

GUIZAR – VÁZQUEZ. "Mecanismos de Teratogenesis" en Genética Clínica, Cap. 20, 3ª Edición, Edit. El Manual Moderno, México 2001, pp 323 – 335

GUIZAR – VAZQUEZ, JESÚS Y GLADIS SANCHEZ A. "La Historia Clínica" en Genética Clínica, cap. 11, 2ª Edición, Edit. El Manual Moderno, México 2001, pp 171-187.

LISKER. "Los cromosomas", en Introducción a la Genética Humana, Cap. 8, Edit. El Manual Moderno, 2ª Edición, México 2001, pp 113 12.

LISKER Y, RUBÉN Y S. ARRENDARES. "Estructura y Función del Material Genético", en Introducción a la Genética Humana, Cap. 3, Edit. El Manual Moderno, México, 2ª Edición 2001, pp 37 – 49.

LISKER. "Prevención y Tratamiento de las Enfermedades Hereditarias", en Introducción a la Genética Humana, Cap. 11, 2ª Edición, Edit. El Manual Moderno, México 2001, pp 226 – 234.

LISKER. "Herencia Mendeliana, Simple o Monogénica", en Introducción a la Genética Humana, Cap. 5, Edit. El Manual Moderno, 2ª Edición, México 2001, pp 63 – 70.

LISKER. "La Nueva Genética", en Introducción a la Genética Humana, Cap. 4, Edit. El Manual Moderno, 2ª Edición, México 2001, pp 53 – 194.

NAVARRETE CADENA, CARMEN. "Infertilidad", en genética Clínica, cap. 27, 3ª Edición, Edit. El Manual Moderno, México 2001, pp 467 – 471.

LÓPEZ MORALES Y MUTCHINICK. "Mecanismos de la Teratogénesis" en Genética Clínica, cap. 20, Edit. El Manual Moderno, México 2001, pp 325.

## **ANEXOS**

ENTREVISTAS A MÉDICOS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"Es importante de acuerdo a la evolución científica para prevenir las enfermedades."</p> <p>M.I.C.</p> <p>"Este tipo de Clinica mejoraría mucho el servicio.</p> <p>Mejoraría la calidad de atención a los derechohabientes."</p> <p>D.T.</p> <p>"Se me hace excelente tenemos muchos pacientes con problemas de origen genético, que deben ser valorados por medio de un estudio genético"</p> <p>R.Y.M.</p>	<p>La percepción general de los Médicos, es que existe la necesidad de un servicio de consejería genética, que brinde una atención especializada a este tipo de problemas, que por otra parte vendría a cubrir una demanda creciente, no solamente en términos del número de casos, sino en términos cualitativos al poder ofrecer avances científicos al alcance del derechohabiente.</p>	<p>El riesgo de concebir un hijo afectado, como enfermedades de carácter genético representa un 25% de la población en general.</p> <p>Murray R.F.</p> <p>Estando conciente que una enfermedad genética puede afectar a otro miembro de la familia, aspecto que incluso se ha promovido para diagnosticar de manera temprana.</p> <p>(Gran Bretaña)</p>
<p>"Desde la fecundación saber si hay anomalía en cuanto a la herencia, todas las enfermedades en su mayoría tienen origen genético."</p> <p>M.I.C.</p>	<p>Es también una percepción general de los médicos que la mayor parte de las enfermedades son de origen genético, que a la luz de los avances científicos pueden ser</p>	<p>Además de los patrones clásicos de herencia Mendeliana, cromosómica y poligénica, en estos últimos años se están considerando otras formas de Herencia que</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"Los pacientes se nos van y los perdemos desde el punto de vista genético que a futuro traen repercusiones."</p> <p>D.T.</p> <p>La mayoría de las enfermedades son de origen genético, todo paciente debería ser valorado por medio de un genético."</p> <p>RYM</p> <p>"hicimos un análisis de este tipo de problemas en el CIMIGEN donde se pretendía prevenir los efectos al nacimiento y cuando uno dice defecto al nacimiento se imagina un bebe malformado que le falta algo o que le agregas algo y desafortunadamente los defectos al nacimiento que no se ven son a los que le dan menos interés."</p> <p>G.U.V.P.</p>	<p>evitados, sin embargo existe la posibilidad de una valoración genética que evidencie una deformación macro y microscópica.</p> <p>Así mismo marca énfasis en los defectos "que no se ven" pero que tienen mayor trascendencia; denotando así el grado de escolaridad de nuestra población derechohabiente, que en muchas de las ocasiones, los defectos visibles son los que para ellos más importancia.</p>	<p>complementan a aquellas e interpretan ciertos mecanismos hereditarios que no se ajustan a las formas clásicas. Estos patrones no clásicos o no tradicionales, como se ha dado por llamarles, son: importancia genómica desomia uniparental, herencia mitocondrial y mosaicismo gonadal. El conocimiento de estos patrones no clásicos hará posible dilucidar e interpretar, aquellas patologías que se apartan de las reglas; sin duda, constituyen un reto para los genetistas clínicos.</p> <p>Guizar – Vázquez – ETAL</p>

## ENTREVISTAS A MÉDICOS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"Que dieran buena consejería y estudios.</p> <p style="text-align: right;">M.I.C.</p> <p>"Propuesta no contemplada. Población abierta con bajos recursos que pueden estos recursos de consejería."</p> <p style="text-align: right;">D.T.</p> <p>"El campo de trabajo y de acción de una clínica genética en el hospital sería excelente, todo va enfocado a la prevención y disminuir costos."</p> <p style="text-align: right;">R.Y.N.</p> <p>"Son caros todos los estudios, siento yo que en nuestro medio hay otras prioridades. Nuestro país es un país pobre."</p> <p style="text-align: right;">D.A.</p>	<p>Referente al terreno laboral, los médicos perciben que el hospital esta en pañales, sin embargo aunque la propuesta para algunos no es contemplada y que para ellos existen otras prioridades, también mencionan la población con bajos recursos que con la aplicación de un programa con enfoque preventivo, disminuiría costos.</p> <p>Sin embargo mencionan que nuestro país es un "país pobre", y que por falta de interés no contamos con una clínica de consejería genética.</p>	<p>Hoy en día se conoce la historia natural de gran número de enfermedades hereditarias y esto es afortunado para el clínico, pues con este conocimiento esta en mejores condiciones de ofrecer al paciente o a sus familiares un pronóstico mas definido sobre el curso del padecimiento. Ello favorecerá la toma de decisiones respecto al asesoramiento en cuanto a futura descendencia, basándose no solo en riesgo de recurrencia, sino tomando en cuenta la gravedad del padecimiento.</p> <p style="text-align: right;">(J. Jesús Guizar – Vázquez)</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p data-bbox="194 135 510 322">"En el hospital estamos en pañales aún siendo un hospital de 3<sup>er</sup>. Nivel, pero yo siento que es falta de interés."</p> <p data-bbox="420 343 510 371">G.U.V.P.</p>		

ENTREVISTAS A MÉDICOS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"Aquí tendríamos ese máximo beneficio, mejoraría la calidad de atención a los derechohabientes. Agilizaría la atención a los problemas genéticos".</p> <p>D.T.</p> <p>"Personal idóneo".</p> <p>D.A.</p> <p>"Que la gente este conciente que podemos hacer mucho con poco. El hecho de prevenir embarazos no deseados".</p> <p>G.U.V.P.</p> <p>"Contar con el personal preparado desde el punto de vista genético, anatómico, fisiológico y psicológico. Ya que si no tiene gente</p>	<p>La interpretación general de los médicos hacia el surgimiento de una clínica de consejería genética es que esta puede ser implantada contando con el personal idóneo, con los conocimientos suficientes acerca de genética, pero además como elemento importante el interés por, la integración de un grupo multidisciplinario que ofrezca atención desde el punto de vista Bio – Psico – Social.</p>	<p>El consejo genético no es una práctica totalmente nueva, ya que comenzó a difundirse en Estados Unidos en los años 30, dentro del proceso de propagación de la eugenesia. Según R.F. Murray, el C.G. puede considerar una forma especial de asesoramiento médico, que difiere de la habitual relación médico / enfermo.</p> <p>Las técnicas del C.G. se concentraban fundamentalmente en el estudio del cariotipo de los progenitores, del árbol genealógico de sus respectivas familias, en el diagnóstico prenatal.</p> <p>Aquí nos encontramos con el hecho de que la nueva genética</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>preparada se distorsionará el tipo de consejo no tener carga mas que pudo haberse prevenido.</p> <p style="text-align: right;">D.T.</p>		<p>puede aportar datos muy importantes para el consejero genético.</p> <p style="text-align: right;">(R.F Murray)</p>

ENTREVISTAS A ENFERMERAS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>“Esto ocasiona disfunción matrimonial y rechazo hacia el bebe por parte de los familiares y de la sociedad. Un diagnostico oportuno evitaria mucho sufrimiento. Hay un sentimiento de culpabilidad, hay miedo, la mamá finalmente lo acepta, con más cariño. Es importante tener una clinica de consejeria genética”.</p> <p>J.M.M.</p> <p>“Seria importante tener una clinica de consejeria genética con un equipo multidisciplinario, tanto médicos como enfermeras y trabajadoras sociales. Es un proceso, es un trance tener un hijo con malformaciones congenitas”.</p> <p>L.M.R.</p>	<p>La percepción general de las enfermeras es que existe la necesidad de una clinica de consejeria genética, que brinde atención especializada a la pareja desde la etapa preconcepcional. Denotan la importancia de contar con un equipo multidisciplinario bien capacitado. Considerando al personal de enfermeria como un elemento clave, ya que ellas abordan los problemas atendiendo también el aspecto humano. Es también una percepción general el proceso de duelo que sufre la pareja, siendo este proceso mas notorio y profundo en la mujer, quien finalmente acepta a su bebe con cariño. Ocurre lo contrario</p>	<p>Como profesionistas del área de la salud no debe permanecer ajeno a los avances de la ciencia ya que estos permitirán una mejor atención a nuestros pacientes en el área de la genética. Debemos estar preparados no para hace el diagnostico, sino para detectar problemas de etiologia genética y así poder guiar al paciente.</p> <p>Dra. Ma. de la Luz Arenas Sordo.</p> <p>El médico asesor debe conocer a fondo la historia natural del padecimiento y obrar con sentido humano, pues no es lo mismo asesorar a un paciente con problema de talla y fértil, que a un sujeto con esterilidad por causa genética. Tampoco</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>Estoy de acuerdo en que se haga una clínica. Niños que la verdad no tienen porque venir a sufrir, pudiendo evitarlo nosotros. Erradicar enfermedades.</p> <p>A.A.</p> <p>Poder detectarlo a tiempo.</p> <p>La mama la mayoría de las veces lo acepta, los papás rechazan al papá y eso provoca conflictos entre la pareja.</p> <p>Pacientes muy jóvenes o con edad avanzada o con algún antecedente de malformaciones congénitas".</p> <p>H.H.J.</p> <p>"Las pacientes nos llegan en edad avanzada o mujeres muy jóvenes".</p> <p>Desde antes de saberse embarazada manifiesta miedo y tensión por algo que no va ha</p>	<p>con el padre, quien generalmente rechaza al niño y esto provoca la desintegración familiar.</p> <p>Coinciden también en la población más afectada con estos problemas recae en las mujeres que se encuentran en los extremos de la edad reproductiva.</p> <p>Cuando se cuestiona al personal de enfermería acerca de las enfermedades genéticas la atención general se centra en el recién nacido con malformaciones físicas.</p>	<p>es el mismo asesoramiento que se les brindara a los progenitores de un niño con síndrome de down, que a los padres de un niño con síndrome marfan. En otras palabras la responsabilidad del asesor genético es ver el problema desde una perspectiva mas amplia, en todo caso debe obrar con un sentido humanista y adoptando una posición de humildad.</p> <p>Guizar – Vazquez.</p> <p>Lo que sucede en una familia cuando por primera vez se presenta un sujeto afectado por una enfermedad genética, en principio puede compararse a lo sucedido en caso de enfermedades con pronóstico grave, pero quizá en forma más drástica. Al saberse el pacientes o sus familias poseedores de un mal</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>estar bien.</p> <p>Llegan con mucha angustia con mucho miedo, ellas quieren que se le realicen estudios genéticos.</p> <p>Al grado de decirnos, mira a mi bebe, que lindo y pensar que yo no la quería, pensaba que iba a venir todo mal, que iba a tener un monstruo.</p> <p>Las enfermeras abordan los problemas de manera profesional, pero con más sentimiento humano".</p> <p style="text-align: right;">LSVP</p>		<p>hereditario. Las reacciones pueden ser (anexo) 1. emocionales específicas de los padres como la negación, ansiedad, culpa, responsabilidad, autculpa, depresión, resentimiento y rechazo; 2. extrafamiliares de los padres, es decir, la imagen social, que los padres tienen frente a las malformaciones del hijo; 3. de los hermanos del paciente hacia los padres y el propositus; 4. del equipo de salud hacia el paciente o sus familiares o ambos, y del paciente.</p> <p>Los problemas genéticos pueden afectar la imagen social de los progenitores (autoestima) o su estabilidad personal (omnipotencia) y necesidades narcisistas, llegando incluso a producir discordia en las parejas, divorcio, disfunciones sexuales</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
		<p>y hasta la impotencia, relaciones extramaritales ó alcoholismo.</p> <p>J. Jesús Guizar – Vazquez.</p> <p>Se requiere de una historia clínica completa que incluya antecedentes familiares por ambas ramas en relación a esterilidad/infertilidad, malformaciones congénitas y retardo mental; interrogatorio en forma intencionada sobre la existencia de consaguinidad ó endogamia en la pareja y conjuntar todos los datos en la elaboración de un árbol genealógico detallado.</p> <p>El examen físico debe ser cuidadoso: tomando en cuenta las características de constitución corporal, talla, peso, distribución de grasa y vello etc.</p> <p>Carmen Navarrete Cadena.</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
		<p>Contrario a lo que la mayoría supone los padecimientos genéticos no son raros. Frecuentemente existen pacientes cuyas enfermedades tienen origen genético, como la diabetes mellitus, la hipertensión arterial, la obesidad, el glaucoma, la osteoporosis, la cardiopatía isquémica, entre otras. También son frecuentes los problemas reproductivos y las malformaciones congénitas.</p> <p style="text-align: right;">Dra. Ma. de la luz Arenas Sordo.</p>

ENTREVISTAS A USUARIAS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"No se que es pero pienso que tiene que ver con los niños que nacen mal".</p>	<p>La percepción general de las usuarias entrevistadas acerca de la genética es muy similar a la realidad. Sin embargo solo</p>	<p>¿Puede hablarse de la existencia de un derecho de las generaciones futuras a venir al mundo en las mejores</p>
<p>"Me mandan a hacer los mismos estudios".</p>	<p>relacionan a la genética con la probabilidad del nacimiento de niños con malformaciones</p>	<p>condiciones posibles, sin la presencia de taras genéticas que puedan influir sobre su</p>
<p>"Mi esposo me apoya, a veces se desespera".</p>	<p>físicas, por lo salta a la vista la necesidad de información al respecto.</p>	<p>desarrollo físico y mental? Difícilmente puede hablarse de un derecho, en sentido estricto,</p>
<p>"Tengo mucho miedo, porque nadie me ha explicado".</p>	<p>En sus respuestas manifiestan temor a lo desconocido y sobre</p>	<p>cuando un ser no ha sido aun concebido. Nos parece que</p>
<p>"He pensado en divorciarme".</p>	<p>todo a la probabilidad de engendrar un ser con</p>	<p>estos planteamientos pueden ser sumamente graves y crear</p>
<p>"No me explico porque todas las mujeres pueden tener hijos y yo no."</p>	<p>problemas físicos o mentales así como la necesidad de contar con atención médica</p>	<p>familiar. Pero al mismo tiempo hay que afirmar la existencia</p>
<p>CMNTI.</p>	<p>responsable y comprometida.</p>	<p>grave responsabilidad de los padres en procurar que sus</p>
<p>"Relacionado con los cromosomas, se puede haber problemas de configuración</p>	<p>Hay quines manifiesta la necesidad de información oportuna y atención</p>	<p>hijos puedan poseer un patrimonio genético normal y en evitar que sean afectados</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>genética".</p> <p>"Confío en los avances científicos".</p> <p>"Tengo miedo de volverme a embarazarse".</p> <p>Con atención sería menos probable que se tuvieran hijos con malformaciones.</p> <p style="text-align: right;">M.E.I.</p> <p>"Herencia que tiene un hombre y una mujer para con sus hijos."</p> <p>"Quiero que me atienda un solo doctor para que nos oriente y aconseje".</p> <p style="text-align: right;">A.M.I.</p>	<p>personalizada no solo para la usuaria sino para la pareja, esto obviamente tendría como consecuencia la disminución del estrés y proporcionaría tranquilidad y aceptación, así como confianza para continuar con la atención médica necesaria, con la franca ilusión de procrear un hijo sano.</p>	<p>por importantes taras genéticas.</p> <p>Evidentemente existe un amplio espectro de deficiencias genéticas: no es lo mismo que conciban un hijo una pareja de diabéticos que, otra que las hijas puedan ser portadoras del gen de la hemofilia o, sobre todo cuando existe un riesgo del 25% tal es la probabilidad de que un niño quede afectado por grandes enfermedades. No podemos descender la casuística, pero si afirmar que existe un exigencia ética de paternidad responsable cuando se da un riesgo importante de concebir un hijo con una grave anomalía congénita.</p> <p style="text-align: right;">Gafo, J.</p> <p>"El hombre es resultado tanto de su desarrollo cultural como de su naturaleza biológica. La</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
		<p>preponderancia de la evolución cultural sobre la biología continuara, o incluso se vera incrementada en un futuro previsible".</p> <p style="text-align: right;">TH. Dobzhansky.</p>

ENTREVISTAS A USUARIAS

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
<p>"No me dieron ninguna instrucción de nada en mi primer óbito".</p> <p>"Espere 4 años para embarazarse otra vez, estoy muy decepcionada de los médicos".</p> <p>"Me indujeron por segunda vez el óbito como parto normal, el primero fué a los 4 meses y éste a los 9".</p> <p>"Ya me opere para no tener más embarazos, los médicos solo me dijeron que lo pensara y que era mi decisión".</p> <p>A.M.T.</p>	<p>La falta de información y seguimiento médico, aunado a la crisis depresiva que se vive después de la pérdida de un segundo embarazo en las mismas condiciones, conlleva a que se tomen decisiones poco pensadas las que pueden traer consecuencia irreparable y desfavorable para el bienestar del individuo y su relación de pareja.</p>	<p>La toma de decisiones por parte del consultante implica factores de: percepción, conocimiento, motivación, personalidad y otros psicológicos; en otras palabras la relación consultor/consultante debe tener en cuenta componentes intrapsíquicos e interpersonales y es necesario dar prioridad al individuo más que a las necesidades sociales. Para alcanzar tales metas el asesor necesita reconciliar una serie de valores morales, éticos, religiosos y filosóficos con su conflictiva personal y comportamiento profesional.</p> <p>Guizar – Vázquez.</p> <p>El tratamiento de la enfermedad puede ser</p>

LO DICHO	LO PENSADO	EL FUNDAMENTO
		<p>eternamente impersonal; el cuidado de un paciente debe ser totalmente personal. La importancia de la relación personal entre médico/paciente nunca podrá ser totalmente enfatizada, ya que en gran numero de casos el diagnostico y el tratamiento son directamente dependiente de esta relación y la falla del medico da como resultado la insuficiencia en el cuidado de los pacientes. Asi pues el medico que trate de cuidar a un paciente descuidando los factores que contribuyen a su vida emocional, es tampoco científico como el investigador que descuida controlar en condiciones que pueden afectar su experimento.</p> <p style="text-align: right;">Guizar – Vázquez.</p>



I.S.S.S.T.E.  
SUBDIRECCIÓN GENERAL MÉDICA  
HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA"  
COORDINACIÓN DE LOS SERVICIOS DE ENFERMERÍA



## PROYECTO

PLANEACIÓN ADMINISTRATIVA PARA LA ORGANIZACIÓN Y FUNCIONAMIENTO  
DE LA CLINICA PARA DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA  
EN EL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA"

PRESENTARON

EVA GPE. DE J. LEÓN ALLENDE

IVONNE PEREZ LAGOS

MA. DE LA LUZ ZAMUDIO SÁNCHEZ

MÉXICO, D.F. MAYO 2002

## **CONTENIDO**

### **PRESENTACIÓN**

#### **1. ANTECEDENTES DEL HOSPITAL REGIONAL “GRAL. IGNACIO ZARAGOZA”**

1.1 PROPOSITO GENERAL DEL ISSSTE

1.2 DATOS GENERALES DEL HOSPITAL

1.3 CAPACIDAD FÍSICA INSTALADA

1.4 DATOS RELEVANTES

1.5 ESTRUCTURA ORGANICA

#### **2. ORGANIZACIÓN Y FUNCIONAMIENTO DE LA CLINICA PARA EL DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA EN LA PAREJA CON PERDIDA REPETIDA DEL EMBARAZO**

2.1 MISIÓN

2.2 VISIÓN

2.3 OBJETIVOS

2.4 ESTRUCTURA ORGANICA

2.5 RECURSOS HUMANOS

2.6 DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DEL ÁREA

2.7 REQUERIMIENTOS DE REACTIVOS PARA ESTUDIOS GENETICOS

2.8 METODOLOGIA

2.9 EVALUACIÓN

#### **3. BIBLIOGRAFÍA**

#### **4. ANEXOS**

4.1 PROPUESTA PARA LA GUIA DE VALORACIÓN DE ENFERMERÍA

4.2 INSTRUCTIVO

4.3 DIAGRAMA DE FLUJO

## **PRESENTACIÓN**

LA PREVENCIÓN Y EL MANEJO TERAPÉUTICO DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO Y DE LAS ENFERMEDADES DE ORIGEN GENÉTICO, SON ESENCIALES PARA LOGRAR LA DISMINUCIÓN TANTO DE LA MORBILIDAD COMO DE LA MORTALIDAD INFANTIL, SEGÚN ESTADÍSTICAS, POR CADA NIÑO QUE MUERE DURANTE EL PRIMER AÑO DE VIDA A CAUSA DE UN DEFECTO O ENFERMEDAD CONGÉNITA, CINCO SOBREVIVEN Y GENERALMENTE PADECEN ALGÚN TIPO DE DISCAPACIDAD DURANTE SU VIDA.

LA IMPLEMENTACIÓN DE UN PROGRAMA PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO REQUIEREN DE UN EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO CON UN AMPLIO CONOCIMIENTO DE SU NATURALEZA, ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO, ESTO PERMITIRÁ REALIZAR UN DIAGNOSTICO TEMPRANO Y EL MANEJO OPORTUNO DE ESTAS CONDICIONES PATOLÓGICAS EN LAS INSTITUCIONES DE SALUD.

EN EL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" UNA DE LAS INICIATIVAS MÁS RELEVANTES EN BUSCA DE LA SALUD PERINATAL ES LA ESTRATEGIA HOSPITAL AMIGO DEL NIÑO Y DE LA MADRE, QUE A TRAVÉS DE 28 ACCIONES, PROMUEVE EL RESCATE DE LA PRACTICA DE LA LACTANCIA MATERNA Y EL ALOJAMIENTO CONJUNTO TEMPRANO, LA ANTICONCEPCIÓN POSTEVENTO OBSTÉTRICO, LA CAPACITACIÓN PERMANENTE DEL PERSONAL EN ATENCIÓN PERINATAL Y REANIMACIÓN CARDIOPULMONAR NEONATAL Y TAMIZ NEONATAL, COMO EJEMPLO CLARO DE LA LUCHA CONTRA ALGUNOS DEFECTOS AL NACIMIENTO, ASÍ MISMO SE LLEVAN A CABO ACCIONES DIRIGIDAS A LA ATENCIÓN INTEGRAL A LA MUJER, Y DE ESTA MANERA AYUDAR A QUE LA PAREJA DISFRUTE DE UNA VIDA REPRODUCTIVA SATISFACTORIA, SALUDABLE, SIN RIESGOS Y QUE LAS NIÑAS Y LOS NIÑOS GOZEN DE UNA ATENCIÓN DE CALIDAD DESDE EL MOMENTO DE SU NACIMIENTO PARA CRECER Y DESARROLLARSE SANAMENTE.

BAJO ESTA VISIÓN HOLISTICA Y CON BASE EN EL "ESTUDIO CUALITATIVO FENOMENOLÓGICO DE LA PERCEPCIÓN DE LAS NECESIDADES DE CONSEJERIA GENÉTICA EN LA COMUNIDAD DEL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" DEL I.S.S.S.T.E."

CUYOS RESULTADOS APOYAN EL DERECHO DE LAS FUTURAS GENERACIONES A VENIR AL MUNDO EN LAS MEJORES CONDICIONES POSIBLES, SIN LA PRESENCIA DE TARAS GENÉTICAS QUE PUEDAN INFLUIR EN SU DESARROLLO FÍSICO Y MENTAL, SE PROPONE

LA CREACIÓN DE UNA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERÍA GENÉTICA EN EL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" ISSSTE. CON EL OBJETIVO DE DISMINUIR EL NÚMERO DE ABORTOS, PARTOS PRETERMINO, ÓBITOS O PRODUCTOS CON MALFORMACIONES; ELABORAR Y ESTABLECER PROTOCOLOS PARA LA ATENCIÓN Y SEGUIMIENTO DE LA MUJER QUE HAYA SUFRIDO ALGUNO DE LOS EVENTOS ANTES MENCIONADOS, OFRECER CONSEJERÍA GENÉTICA, ATENCIÓN INTEGRAL Y PERSONALIZADA A LA PAREJA CON ÉNFASIS EN EL ASPECTO EMOCIONAL; ASÍ COMO CREAR LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN EN TORNO A LA SALUD PERINATAL CON ÉNFASIS EN EL ÁREA GENÉTICA.

# **1.- ANTECEDENTES DEL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA"**

## **1.1 PROPOSITO GENERAL DEL I.S.S.S.T.E.**

FORTALECER LA SALUD Y SEGURIDAD SOCIAL DE LOS SERVIDORES PÚBLICOS Y SUS FAMILIARES, A TRAVÉS DEL OTORGAMIENTO EFICIENTE, OPORTUNO Y EQUITATIVO DE LOS SERVICIOS, SEGUROS Y PRESTACIONES DE MAYOR INCIDENCIA Y BIENESTAR DE LOS DERECHOHABIENTES, RESPONDIENDO DE ESA FORMA A LOS LEGÍTIMOS REQUISITOS Y LA SATISFACCIÓN DE LOS DERECHOS QUE CORRESPONDEN A LOS TRABAJADORES AL SERVICIO DEL ESTADO, EN MATERIA DE SEGURIDAD SOCIAL.

## **1.2. DATOS GENERALES DEL HOSPITAL**

### **1.2.1 NOMBRE**

HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA"

### **1.2.2 DIRECCIÓN**

CALZADA GENERAL IGNACIO ZARAGOZA # 1711  
COL. EJERCITO CONSTITUCIONALISTA  
DELEGACIÓN IZTAPALAPA  
C.P. 09220  
MÉXICO, D.F.

### **1.2.3 VIAS DE COMUNICACIÓN**

TROLEBÚS ISSSTE-UPICSA  
COLECTIVOS: METRO XOLA, CENTRO MÉDICO Y TACUBAYA.  
METRO FÉRREO: LÍNEA "A" (PANTITLAN-LOS REYES).

### **1.2.4 TELEFONOS**

DIRECCIÓN: 744-49-75  
ENS. MÉDICA: 744-43-58  
CONMUTADOR: 744-09-99

### **1.2.5. UBICACIÓN DENTRO DEL SISTEMA DEL I.S.S.S.T.E.**

DEPENDENCIA: SUBDIRECCIÓN GENERAL ISSSTEY SUBDIRECCIÓN DE SERVICIOS MÉDICOS DEL ÁREA CENTRO, A TRAVÉS DE LA JEFATURA DE SERVICIOS Y SUPERVISIÓN OPERATIVA "B".

OPERATIVAMENTE: DELEGACIÓN ORIENTE DEL DISTRITO FEDERAL A TRAVÉS DE LA SUBDELEGACIÓN MÉDICA.

### **1.2.6 NIVEL DE ATENCIÓN**

TERCER NIVEL DE ATENCIÓN DENOMINADO DE ALTA ESPECIALIDAD.

### **1.2.7. CLASIFICACION**

POR SU LOCALIZACIÓN: URBANO.

POR SU COBERTURA ASISTENCIAL: REGIONAL DE ZONA.

POR LA POBLACIÓN A LA QUE ATIENDE: CERRADO.

POR LA ATENCIÓN QUE BRINDA: 2DO. Y 3ER. NIVEL.

POR SU CONSTRUCCIÓN: CONFORMADO POR TRES BLOQUES:

BLOQUE "A" : CONSULTA EXTERNA, PLANTA BAJA Y 3ER. PISO

BLOQUE "B" : TORRE DE HOSPITALIZACIÓN (11 PISOS)

BLOQUE "C" : CONSTRUCCIÓN UNA SOLA PLANTA

### **1.2.8. UNIDADES DE ADSCRIPCIÓN Y POBLACIÓN**

ESTADOS: CHIAPAS, ESTADO DE MÉXICO (CHALCO, ECATEPEC, LOS REYES Y NETZAHUALCOYOTL.

CLÍNICAS: ARAGÓN, NETZAHUALCOYOTL, PANTITLAN, MORELOS, ORIENTE, IZTAPALAPA, MOCTEZUMA, BALBUENA.

HOSPITAL GENERAL "JOSE MARÍA MORELOS Y PAVÓN"

POBLACIÓN ADSCRITA            2,000 000

POBLACIÓN INSCRITA	170,000
POBLACIÓN USUARIA	166,032

### **1.3 CAPACIDAD FÍSICA INSTALADA**

#### **1.3.1 CAMAS**

CENSABLES:	373
NO CENSABLES:	172
TOTAL:	545

#### **1.3.2 CONSULTORIOS**

MATUTINO:	48
VESPERTINO:	27
QUIRÓFANOS:	11
SALAS DE EXPULSIÓN:	04

## 1.4 DATOS RELEVANTES

### 1.4.1 DISTRIBUCIÓN DE CAMAS EN LAS AREAS DE GINECO-OBSTETRICIA

AREA	CENSABLES	AREA	NO CENSABLES
ALOJAMIENTO CONJUNTO	31	PRINATOLOGIA	06
GINECOLOGIA	37	UNIDAD TOCO-QUIRURGICA LABOR	09
		RECUPERACIÓN	05
TOTAL	68	TOTAL	20

FUENTE: OFICINA DE BIOESTADÍSTICA, 1ER. SEMESTRE DEL 2001.

NO. DE CONSULTORIOS = 3

SALA DE EXPULSIÓN = 2

SALA QUIRÓFANO = 1

MODULO PERINATAL

CONSULTORIOS = 5

**1.4.2 PRINCIPALES CAUSAS DE MORBILIDAD Y MORTALIDAD EN EL AREA DE GINECO-OBSTETRICIA**

MORBILIDAD	NO. DE CASOS	MORTALIDAD	NO. CASOS
PARTO EUTOCICO	1982	PRECLAMPSIA	2
CESAREAS	1429	SÍNDROME HELLP	1
ABORTO	393		
AMENAZA DE PARTO PRETERMINO	261		
EMBARAZO ANEMBRIONICO	41		
AMENAZA DE ABORTO	28		
PRECLAMPSIA	5		
TOTAL	4132	TOTAL	3

FUENTE: OFICINA DE BIOESTADÍSTICA, ENERO-OCTUBRE 2001.

**CONSULTAS**

GINECOLOGIA	<b>14949</b>
OBSTETRICIA	<b>6737</b>
ESTERILIDAD	<b>572</b>
PERINATOLOGIA	<b>5135</b>
SALUD REPRODUCTIVA	<b>2612</b>
TOTAL	<b>30005</b>

## **1.5 ESTRUCTURA ORGANICA**

**DR. ENRIQUE GRANJA POSADA**

DIRECTOR

**DR. JOSE ANTONIO TREJO LÓPEZ**

SUBDIRECTOR MÉDICO

**LIC. MARTHA ELISA ESPINOSA DESIGAUD**

SUBDIRECTORA ADMINISTRATIVA

**M.C. CARLOS MIGUEL SALAZAR JUÁREZ**

COORD. DE CAPACITACIÓN, INVEST. Y DESARROLLO

**DRA. LUZ MA. DEL CARMEN SAN GERMAN**

JEFE DE INVESTIGACIÓN

**DR. JUAN MIRANDA MURILLO**

COORD. DEL SERVICIO DE GINECO-OBSTETRICIA

**E.E.M.C. EVA GPE. DE J. LEÓN ALLENDE**

COORDINADORA DE LOS SERVICIOS DE ENFERMERÍA

**E.P. MARTHA D. VICENTE CRUZ**

SUBCOORDINADORA ADMINISTRATIVA

**E.E.S.P. MA. DE LA LUZ ZAMUDIO SÁNCHEZ**

SUBCOORDINADORA DE ENS., INVEST. Y EDUC. PARA LA SALUD

**2. ORGANIZACIÓN Y FUNCIONAMIENTO DE LA CLINICA PARA EL  
DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA.**

## **2.1 MISIÓN**

OFRECER ATENCIÓN INTEGRAL A LA PAREJA A TRAVÉS DEL DIAGNOSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA, BAJO LAS DIRECTRICES ETICAS, DE CONFIDENCIALIDAD, AUTONOMIA, INFORMACIÓN, BENEFICIENCIA Y EQUIDAD.

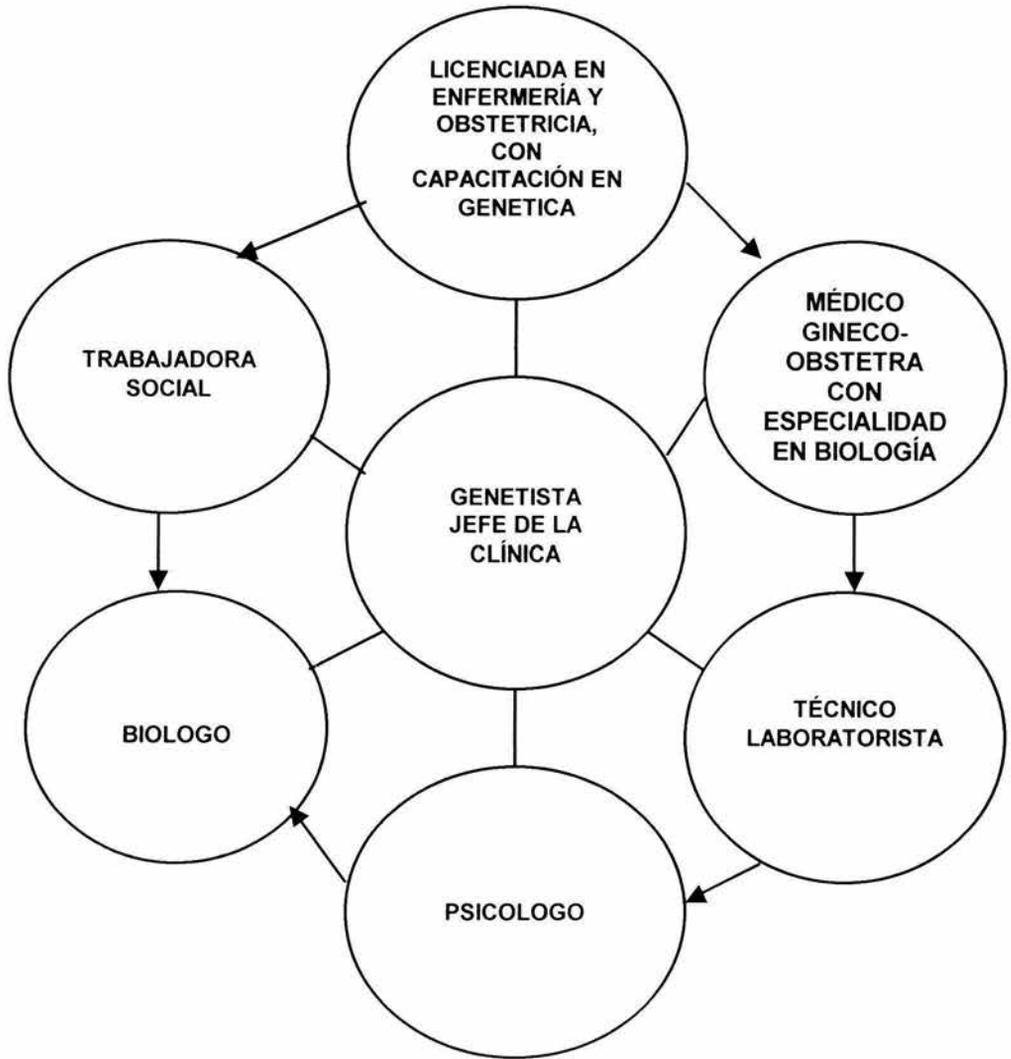
## **2.2. VISIÓN**

EN EL AÑO 2006, LA CLINICA PARA EL DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA DEL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" SERÁ UNA UNIDAD LIDER EN MODELOS DE PREVENCIÓN DE PERDIDA DEL EMBARAZO, PARTO PRETERMINO, OBITOS O PRODUCTOS CON AFECCIONES GENETICAS, A TRAVÉS DE LA CONSEJERIA GENETICA, ATENCIÓN MULTIDISCIPLINARIA INTEGRAL Y EL FOMENTO DE LA CULTURA DE CORRESPONSABILIDAD EN EL CUIDADO DE LA SALUD PERINATAL.

## 2.3 OBJETIVOS

- 2.3.1 DISMINUIR EL NÚMERO DE ABORTOS, PARTOS PRETERMINO, OBITOS O PRODUCTOS CON AFECCIONES GENÉTICAS EN LA POBLACIÓN USUARIA DEL HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" Y AREA DE INFLUENCIA.
- 2.3.2 ELABORAR Y ESTABLECER PROTOCOLOS PARA LA ATENCIÓN Y SEGUIMIENTO DE LA MUJER QUE HAYAN SUFRIDO ABORTO, PARTO PRETERMINO, PRODUCTOS OBITADOS O CON AFECCIONES GENÉTICAS, CON EL FIN DE EVITAR QUE SE REPITA ALGUNO DE ESTOS EVENTOS.
- 2.3.3 OFRECER CONSEJERIA GENÉTICA, A LA PAREJA QUE HA SUFRIDO ALGUNO DE LOS EVENTOS ANTES MENCIONADOS, CON ÉNFASIS EN EL ASPECTO EMOCIONAL.
- 2.3.4 BRINDAR ATENCIÓN INTEGRAL Y PERSONALIZADA A LA PAREJA QUE HA SUFRIDO ALGUNO DE LOS EVENTOS ANTES MENCIONADOS.
- 2.3.5 CREAR LINEAS DE INVESTIGACIÓN EN TORNO A LA SALUD PERINATAL CON ÉNFASIS EN EL AREA GENÉTICA.
- 2.3.6 CREAR GUIAS PARA LA VALORACIÓN DE ENFERMERÍA QUE SIRVAN DE BASE PARA EL PLAN DE CONSEJERIA GENÉTICA.

2.4 ESTRUCTURA ORGANICA DE LA CLINICA PARA EL DIAGNOSTICO  
TRATAMIENTO Y CONSEJERIA GENETICA.



## 2.5 RECURSOS HUMANOS

CATEGORIA	NÚMERO	INDICADOR DE ATENCIÓN
MÉDICO GENETISTA	1	05
MEDICO GINECO-OBSTETRA (CON ESP. EN BIOLOGÍA DE LA REPRODUCCIÓN)	1	10
LICENCIADA EN ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA (CON CAPACITACIÓN EN GENETICA)	1	03
BIOLOGO	1	03
TÉCNICO LABORATORISTA	1	10
PSICOLOGO	1	05
TRABAJADORA SOCIAL	1	05
SECRETARIA	1	
PERSONAL DE INTENDENCIA	1	

No. DE CONSULTAS POR DÍA 10 (FILTRO)

No. DE CONSULTAS DE ALTA ESPECIALIDAD POR DÍA 5

No. DE ESTUDIOS DE ALTA ESPECIALIDAD POR DÍA 3

TOTAL POR MES 360

## **2.6 DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DEL ÁREA.**

### **2.6.1 CARACTERÍSTICAS FÍSICAS DEL SERVICIO**

LA UBICACIÓN IDEAL SERÁ EN LA PLANTA BAJA, CERCANA A LA ENTRADA PRINCIPAL PARA FÁCIL ACCESO DE LA POBLACIÓN DERECHOHABIENTE EXTERNA, CON UN ÁREA PARA RECEPCIÓN DE PACIENTES INTERNOS COMUNICADA A PASILLOS QUE PERMITAN EL FÁCIL ACCESO A LOS DIFERENTES SERVICIOS DEL HOSPITAL.

DEBERA TENER LA MÁXIMA SEGURIDAD, ADECUADA ILUMINACIÓN Y VENTILACIÓN.

### **2.6.2 DIMENSIONES**

4.5 m2	OFICINA JEFATURA
12.5 m2	CONSULTORIOS 2.5 m2 POR CONSULTORIO (5)
5 m2	AULA DE CAPACITACIÓN (1)
1.5 m2	AREA PARA ALMACEN DE MATERIAL (1)
4 m2	SALA DE ESPERA
4 m2	AREA DE RECEPCIÓN (1)
1.2 m2	BAÑOS PARA PACIENTE (1)
2.4 m2	BAÑOS PARA PERSONAL 1.2 m2 POR BAÑO (2)
1.2 m2	CUARTO DE ASEO (1)

### **2.6.3 DISTRIBUCIÓN**

LA CLINICA TENDRA 12 ÁREAS DELIMITADAS ENTRE SI, A CONTINUACIÓN SE MENCIONAN LAS CARACTERÍSTICAS PARTICULARES Y EL PORCENTAJE QUE CORRESPONDE A CADA ÁREA.

#### **2.6.3.1 ÁREA ADMINISTRATIVA 12.4%**

ESTARÁ INTEGRADA POR 2 ESPACIOS DESTINADOS, A LA OFICINA DE LA JEFATURA Y ÁREA SECRETARIAL.

#### **2.6.3.2 ÁREA PARA ALMACEN DE MATERIAL 4.8%**

ESTARA EQUIPADA CON ANAQUELES TIPO ESQUELETO 90X90X120, LOS QUE SE CALCULARAN CON BASE AL VOLUMEN DE MATERIAL QUE SE MANEJE.

#### **2.6.3.3 ÁREA DE CONSULTORIOS 39.7%**

CADA CONSULTORIO CONTARA CON:

- 1 MESA DE EXPLORACIÓN
- 1 BANCO DE ALTURA
- 1 MESA DE MAYO
- 1 ANAQUEL PARA MATERIAL
- 1 LAMPARA DE CHICOTE
- 1 MESA PASTEUR
- 1 BOTE DE DOYEN
- 1 LAVABO

#### **2.6.3.4 AREA DE SALA DE ESPERA 11%**

CONTARA CON:

- 3 SILLAS
- 1 TELEVISIÓN
- 1 MESA DE CENTRO

#### **2.6.3.5 AREA DE RECEPCIÓN 11%**

CONTARA CON:

- 1 MOSTRADOR
- 1 SILLA GIRATORIA
- 1 ARCHIVERO
- 1 COMPUTADORA

#### **2.6.3.6 AULA DE CAPACITACIÓN 13.8%**

CONTARA CON:

- 1 ESCRITORIO
- 1 PIZARRÓN
- 1 PANTALLA
- 25 MESA BANCOS
- 1 MESA RECTÁNGULAR
- 1 PROYECTOR DE ACETATOS
- 1 PROYECTOR DE CUERPOS OPACOS
- 1 PROYECTOR DE DIAPOSITIVAS
- 1 TELEVISIÓN
- 1 VIDEOCASETERA

#### **2.6.3.7 SANITARIO PARA PACIENTES 3.3%**

#### **2.6.3.8 SANITARIO PARA PERSONAL**

#### **2.6.3.9 CUARTO DE ASEO**

#### **2.6.3.10 MOBILIARIO Y EQUIPO**

- 2 ESCRITORIOS
- 1 MESA PARA COMPUTADORA E IMPRESORA
- 1 ARCHIVERO DE TRES GAVETAS
- 1 MAQUINA DE ESCRIBIR
- 1 COMPUTADORA CON IMPRESORA
- 1 EXTENSIÓN COMPLETA
- 4 SILLAS
- 2 PAPELERAS
- 1 TARJETERO PARA KARDEX
- 1 GABETA DE DISQUETES
- 1 VITRINA CON CHAPA
- 1 DOPLER

## 2.7 REQUERIMIENTOS DE REACTIVOS PARA ESTUDIOS GENETICOS

TIPO DE ESTUDIO	REACTIVOS	CANTIDAD REQUERIDA POR DIA	TOTAL REQUERIDA POR MES
PAPEL TORCH TOXOPLASMOSIS RUBIOLA CITOMEGALOVIRUS HERPES	4	160	3,200
PANEL PERFIL HORMONAL PROLACTINA HORMONA LUTEINIZANTE HORMONA FOLICULON ESTIMULANTE PROGESTERONA	4	160	3,200
GONADOTROPINA	1	40	800
AMMIOCENTESIS BELLOSIDADES CORIONICAS FETO ENDOSCOPIA	3	120	2,400
HEPATITIS	1	200	800
B.H. Q.S. E.G.O. V.D.R.L. H.I.V.	5	200	4,000

( \* ) EL CALCULO INCLUYE 40 ESTUDIOS A PACIENTES INTERNOS Y EXTERNOS POR DÍA.

## **2.8 METODOLOGIA**

2.8.1 SE ELABORARAN PROTOCOLOS PARA EL TRATAMIENTO, SEGUIMIENTO Y CONTROL DE LA PAREJA CON PERDIDA DEL EMBARAZO, PARTO PRETERMINO, PRODUCTOS OBITADOS O CON AFECCIONES GENETICAS.

2.8.2 SE ESTABLECERA UN SISTEMA DE COORDINACIÓN CON TODOS LOS SERVICIOS DE GINECO-OBSTETRICIA DE ESTA UNIDAD, DEL HOSPITAL GENERAL "JOSE MARIA MORELOS Y PAVON" Y LAS CLÍNICAS ADSCRITAS A LA DELEGACIÓN ORIENTE PARA LA REFERENCIA Y CONTRARREFERENCIA DE LA PAREJA QUE HAYA SUFRIDO ALGUNO DE LOS EVENTOS ANTES DESCRITOS.

NOTA: PARA FINES DEL PRESENTE TRABAJO SE MENCIONARAN UNICAMENTE LAS ACTIVIDADES DEL LICENCIADO EN ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA.

2.8.3 DETECCIÓN Y REFERENCIA DE PACIENTES EN LOS DIFERENTES SERVICIOS DEL HOSPITAL.

2.8.4 INTERVENCIÓN Y APOYO EN LOS ESTUDIOS CLINICOS Y PARACLINICOS DEL PACIENTE, COMO:

2.8.4.1 TOMA Y REGISTRO DE SOMATOMETRIA

2.8.4.2 COLABORACIÓN EN LA DELINEACIÓN FENOTOPICA

2.8.4.3 TOMA Y REGISTRO DE SIGNOS VITALES

2.8.4.4 TOMA DE MUESTRAS

2.8.4.5 TOMA DE FOTOGRAFIA CLINICA

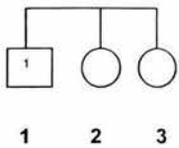
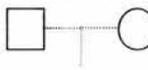
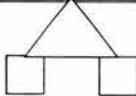
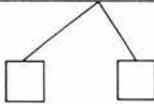
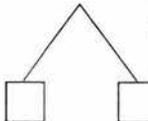
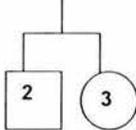
2.8.5 ELABORA DE LA HISTORIA CLINICA, VALORACIÓN Y PLAN DE ATENCIÓN DE ENFERMERÍA.

2.8.6 INTERVENCIÓN EN LA ELABORACIÓN DE LA HISTORIA CLINICA PERINATAL.

2.8.7 COLABORACIÓN CON EL EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO EN EL ESTABLECIMIENTO DEL PLAN DE ATENCIÓN PERSONALIZADO PARA CADA MUJER O PAREJA EN SU CASO.

# ARBOL GENEALÓGICO

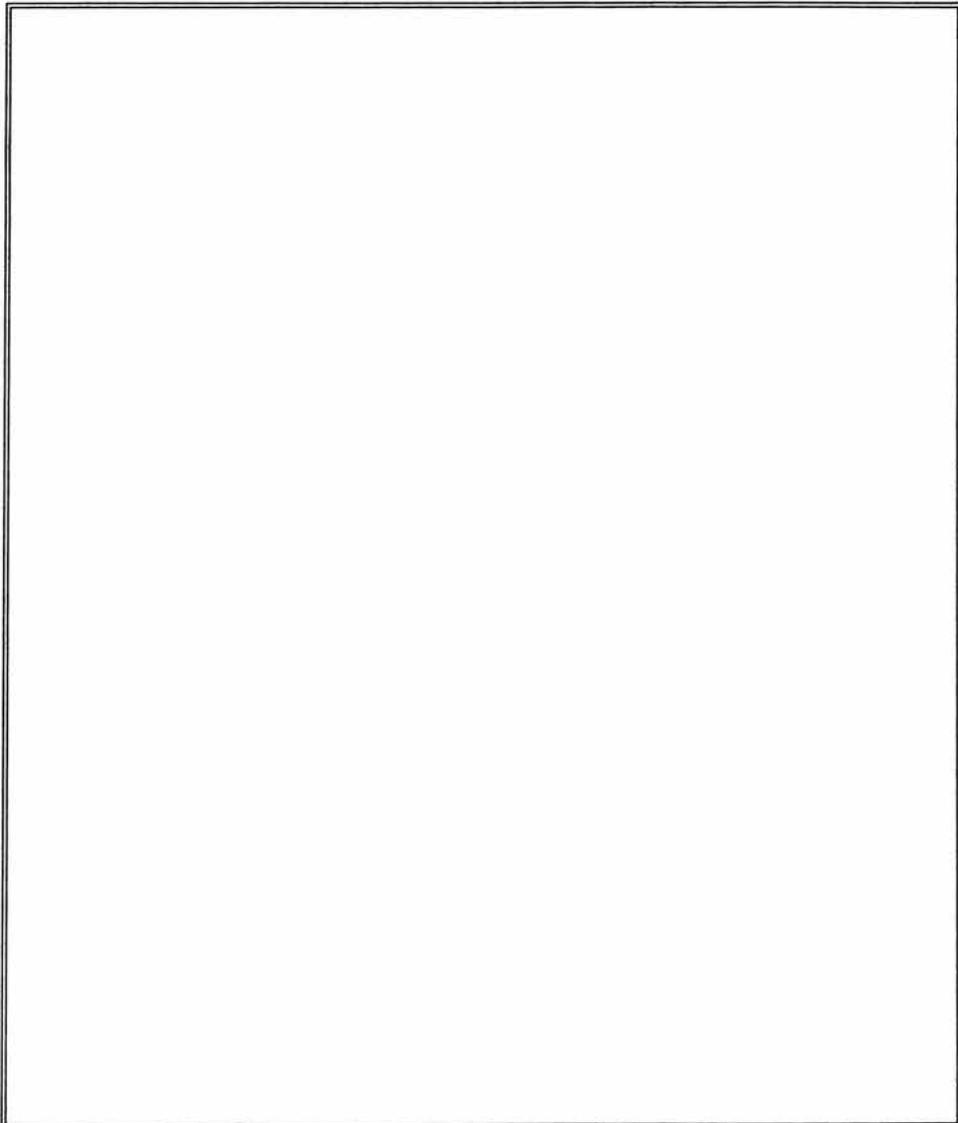
## SIMBOLOGIA

	= HOMBRE-MUJER NORMALES		= HERMANOS POR ORDEN CRONOLÓGICO DE NACIMIENTO
	=SEXO		= MATRIMONIO
	= PROPÓSITO		MATRIMONIO CONSANGUÍNEO
	= AFECTADO		= ILEGITIMIDAD
	= HETEROCIGOTO PARA LOS CARACTERES AUTOSÓMICOS RECESIVOS		=MATRIMONIO SIN DESCENDENCIA
	= MUERTE		= GEMELOS MONOCIGÓTICOS (IDÉNTICOS)
	= ABORTO O MUERTE AL NACER SIN ESPECIFICAR EL SEXO		= GEMELOS DICIGÓTICOS (FRATERNOS)
	= MUJER PORTADORA		= CIGOCIDAD DUDOSA
	= EMBARAZO		
	= ADOPTIVO		
	= 2 HOMBRE NORMAL 3 MUJER NORMAL HERMANOS		

## ARBOL GENEALÓGICO

CASO CLINICO: \_\_\_\_\_

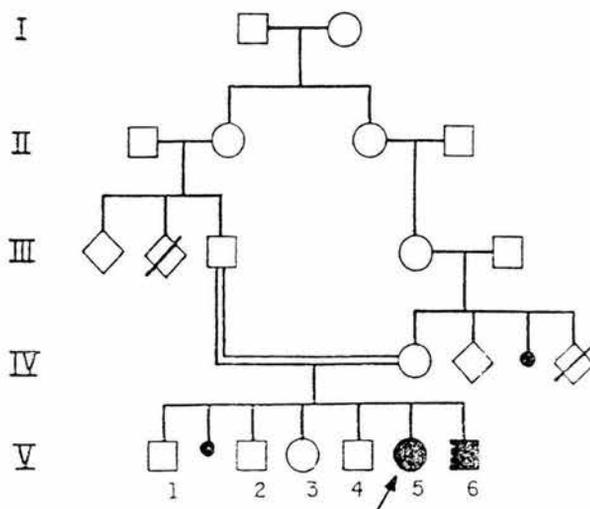
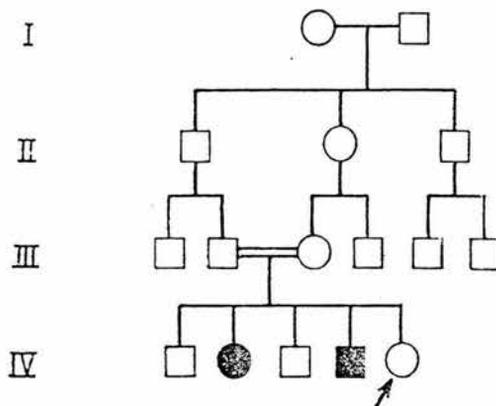
NOMBRE: \_\_\_\_\_

A large, empty rectangular box with a double-line border, intended for drawing a genealogical tree. The box is currently blank.

## ESQUEMAS COMPARATIVOS

TIPO DE HERENCIA:

### AUTOSÓMICA RECESIVA CONSANGUINEA

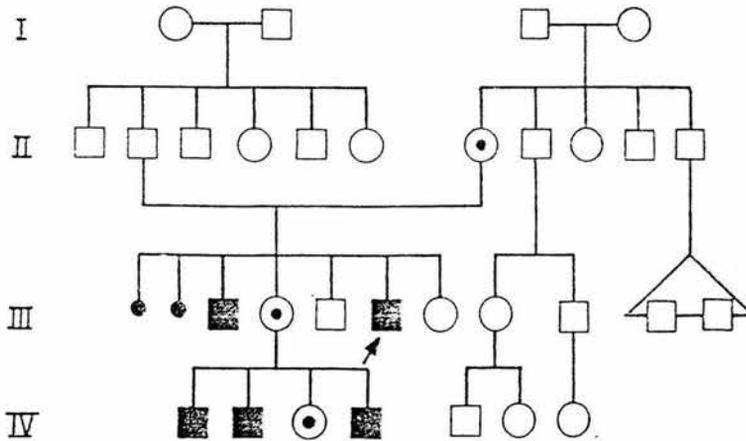
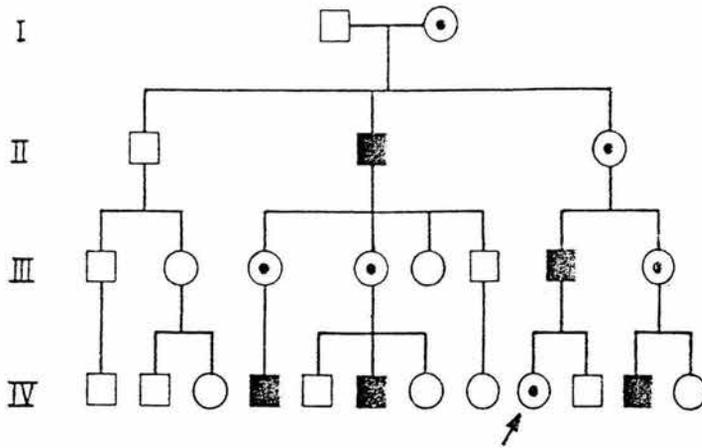


SE EXPRESA EN INDIVIDUOS DE AMBOS SEXOS, PERO SOLO SE PRESENTA AL COMBINARSE LOS GENES RECESIVOS.

- ✦ ALBINISMO
- ✦ FENILCETONURIA
- ✦ ERRORES INATOS DEL METABOLISMO

# TIPO DE HERENCIA

## RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



EL GEN AFECTADO SE ENCUENTRA EN EL X Y LAS MUJERES HETEROCIGOTAS SON PORTADORAS Y SUS HIJOS VARONES TIENEN UN 50% DE PRESENTAR LA ENFERMEDAD.

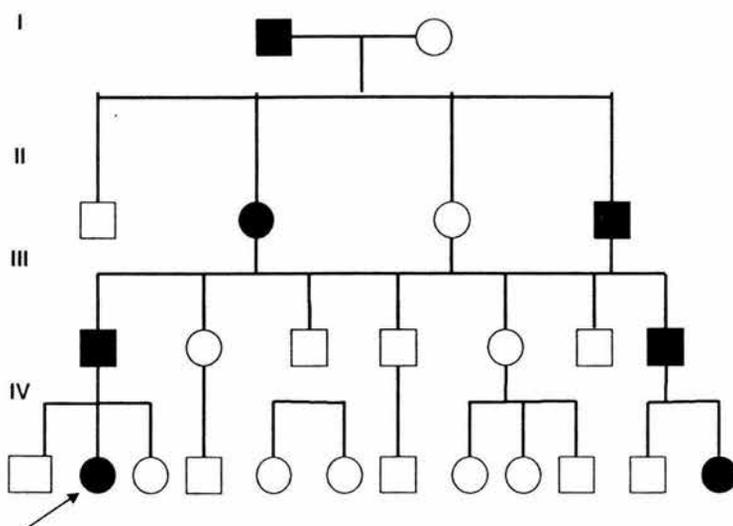
### MUJERES PORTADORAS

- \* HEMOFILIA A (FACTOR VIII)
- \* DALTONISMO
- \* Distrofia muscular de Becker
- \* Distrofia muscular de Becker
- \* Distrofia muscular de Duchenne

- \* HEMOFILIA (FACTOR IX)
- \* ICTIOSIS LIGADA AL X
- \* AGAMAGLOBULINEMIA
- \* RETARDO MENTAL

## TIPO DE HERENCIA

### AUTOSOMICA DOMINANTE

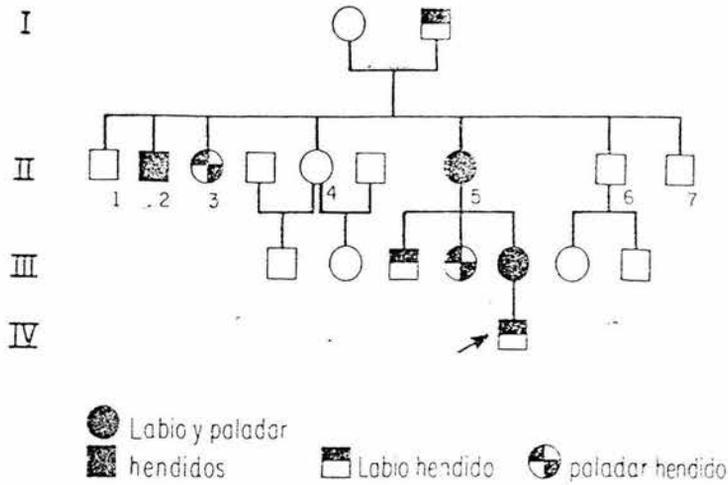


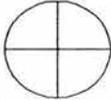
SE PRESENTA EN TODAS LAS GENERACIONES EN AMBOS SEXOS

- OTOSCLEROSIS DOMINANTE
- HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR
- ENFERMEDAD POLIQUISTICA DEL RIÑON (TIPO ADULTO)
- EXOSTOSIS MULTIPLE
- ENFERMEDAD DE HUNTINGTON
- NEUROFIBROMATOSIS
- DISTROFIA MIOTÓNICA
- ESFEROCITOSIS CONGENITA
- ESCLEROSIS TUBEROSA
- POLIPOSIS COLI
- CEGUERA DOMINANTE
- SORDERA CONGENITA DOMINANTE

TIPO DE HERENCIA:

DOMINANTE DE EXPRESEVIDAD VARIABLE



 	<b>LABIO Y PALADAR HENDIDO</b>
	<b>LABIO HENDIDO</b>
	<b>PALADAR HENDIDO</b>



- 2.8.8 ELABORACIÓN DE UN PROGRAMA DE CAPACITACIÓN Y FOMENTO DEL AUTOCUIDADO DE LA SALUD, PERINATAL PARA LA POBLACIÓN.
- 2.8.9 ELABORACIÓN DE UN PROGRAMA DE CAPACITACIÓN SOBRE GENÉTICA PARA EL PERSONAL DE ENFERMERÍA.
- 2.8.10 PARTICIPACIÓN EN LAS SESIONES ACADÉMICAS DE LA CLÍNICA.
- 2.8.11 ELABORACIÓN DE LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN.

## **2.9 EVALUACIÓN**

ESTA SE LLEVARÁ A CABO MEDIANTE LA INTEGRACIÓN DE AVANCES MENSUALES, LOS CUALES SE CODIFICARÁN A TRAVÉS DE LAS APLICACIONES DE LAS SIGUIENTES FÓRMULAS:

$$\text{EFICACIA} = \frac{\text{RECURSOS REALES}}{\text{RECURSOS PROGRAMADOS}}$$

$$\text{EFICACIA} = \frac{\text{OBJETIVOS LOGRADOS}}{\text{OBJETIVOS PROGRAMADOS}}$$

$$\text{EFICACIA} = \frac{\text{METAS ALCANZADAS}}{\text{METAS PROGRAMADAS}}$$

### 3. BIBLIOGRAFÍA

- FRANK, W.S. "LA CALIDAD DE SERVICIO EN LA ATENCIÓN A LA SALUD"
- REJ. VOL. 1 JUNIO 1994 APLICACIÓN DE RESULTADOS DE LA INVESTIGACIÓN MERCADOTECNIA.
- HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA" COORDINACIÓN DE ENFERMERÍA, 2001 DOTACIÓN DE MATERIAL DE CONSUMO Y STOCK DE CIRCULACIÓN INTERNA
- ASHI KAWA, KAOURU "LA ESENCIA DEL CONTROL DE LA CALIDAD DE NORMA" MEXICO 1992
- WESTORICK K., BONIE "ESTÁNDARES DE CALIDAD PARA CUIDADOS DE ENFERMERÍA"
- DICCIONARIO MEDICO SALVAT EDITORES 3ª. EDICIÓN BARCELONA, 1971
- ARENAS, SORDO MA. DE LA LUZ GENETICA (ANTOLOGÍA)
- DIVISIÓN DE SISTEMA DE UNIVERSIDAD ABIERTA Y A DISTANCIA ENEO-UNAM MARZO 1997

**I.S.S.S.T.E**  
**HOSPITAL REGIONAL "GRAL. IGNACIO ZARAGOZA"**  
**GUIA PARA LA EVALUACIÓN INICIAL DE RIESGO GENETICO**

**NOMBRE:** \_\_\_\_\_ **CEDULA** \_\_\_\_\_ **FECHA:** \_\_\_\_\_  
**PESO:** \_\_\_\_\_ **TALLA:** \_\_\_\_\_ **cms. TA:** \_\_\_\_\_ **FU:** \_\_\_\_\_ **cms. FCF:** \_\_\_\_\_  
**DX:** \_\_\_\_\_ **FUR:** \_\_\_\_\_

	RIESGOBAJO	RIESGO MEDIO	
<b>I DATOS GENERALES</b>			
1. EDAD _____	<input checked="" type="checkbox"/> 20 A 30	<input type="checkbox"/> 15 A 19 <input type="checkbox"/> 31 A 35	<input checked="" type="checkbox"/> 14 O MENOS <input type="checkbox"/> 36 O MÁS
2. PESO AL INICIO DEL EMBARAZO _____	<input checked="" type="checkbox"/> 51 A 64	<input type="checkbox"/> 65 A 75 <input type="checkbox"/> 41 A 50	<input checked="" type="checkbox"/> 76 O MÁS <input type="checkbox"/> 40 O MENOS
3. ESTATURA _____ cms	<input checked="" type="checkbox"/> 150 O MAS	<input type="checkbox"/> 1.45 A 1.49	<input checked="" type="checkbox"/> 1.44 O MENOS <input type="checkbox"/> MUY BAJO
4. NIVEL SOCIOECONOMICO _____	<input checked="" type="checkbox"/> ALTO MEDIO	<input type="checkbox"/> BAJO	
5. ESTADO CIVIL _____	<input checked="" type="checkbox"/> UNIÓN LIBRE <input type="checkbox"/> CASADA	<input type="checkbox"/> SIN PAREJA	
6. ACTITUD _____	<input checked="" type="checkbox"/> ADECUADA	<input type="checkbox"/> INADECUADA	<input checked="" type="checkbox"/> MUY ALTERADA
7. ESCOLARIDAD _____	<input checked="" type="checkbox"/> SECUNDARIA O MAS	<input type="checkbox"/> PRIMARIA	<input checked="" type="checkbox"/> PRIMARIA INCOMPLETA O SIN ESTUDIOS
<b>II. ANTECEDENTES</b>			
8. PARIDAD _____	<input checked="" type="checkbox"/> 1 A 3	<input type="checkbox"/> 0 ó 4 A 6	<input checked="" type="checkbox"/> TRAUMATICO
9. PARTO ANTERIOR _____	<input checked="" type="checkbox"/> NORMAL	<input type="checkbox"/> PROLONGADO	<input checked="" type="checkbox"/> 3 ó más
10. ABORTOS CONSECUTIVOS _____	<input checked="" type="checkbox"/> 0 ó 1	<input type="checkbox"/> 2 ó 3	<input checked="" type="checkbox"/> 2 ó MAS <input type="checkbox"/> 2 ó MAS
11. CESAREAS PREVIAS _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 1	
12. PARTOS PRETERMINO _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 1	
13. PREECLAMPSIA-ECLAMPSIA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SI	
14. NIÑOS CON BAJO PESO 2500 g _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 1	<input checked="" type="checkbox"/> 2 ó MÁS <input type="checkbox"/> 1
15. NIÑOS MACROSOMICOS 4000 g _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 1	<input checked="" type="checkbox"/> 2 ó MAS <input type="checkbox"/> SI
16. MUERTES PERINATALES _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 1	<input checked="" type="checkbox"/> EN UTERO <input type="checkbox"/> PACIENTE
17. HIJOS MALFORMADOS _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO		<input checked="" type="checkbox"/> PACIENTE
18. CIRUGIA PREVIA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> GINECOLOGIA	
19. DIABETES _____	<input checked="" type="checkbox"/> ABUELOS-TIOS	<input type="checkbox"/> PADRES	
20. HIPERTENSIÓN _____	<input checked="" type="checkbox"/> ABUELOS-TIOS	<input type="checkbox"/> PADRES	
<b>III. EMBARAZO ACTUAL</b>			
21. HEMOGLOBINA _____	<input checked="" type="checkbox"/> 11 ó MAS	<input type="checkbox"/> 9 A 10 9	<input checked="" type="checkbox"/> MENOS DE 9
22. FACTOR RH _____	<input checked="" type="checkbox"/> POSITIVO	<input type="checkbox"/> NEGATIVO NO IMNUNIZADA	<input checked="" type="checkbox"/> NEGATIVO NO IMNUNIZADA
23. AMENAZA DE ABORTO _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> ACTIVA
24. AMENAZA DE PARTO PRETERMINO O INMADURO _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> ACTIVA
25. HEMORRAGIA GINECOLOGICA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> ACTIVA
26. DIABETES GESTACIONAL _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
27. HIPERTENSIÓN CRONICA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
28. HIPERTENSIÓN GESTACIONAL _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
29. CARDIOPATIA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
30. NEFROPATIA _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
31. TABAQUISMO _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> CONTROLADA	<input checked="" type="checkbox"/> DESCONTROLADA
32. ALCOHOLISMO _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SI	
33. OTRAS TOXICOMANIAS _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SI	
34. CONSANGUINIDAD _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> SI	
35. RUPTURA DE MEMBRANAS _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO	<input type="checkbox"/> 6 HRS ó MAS	<input checked="" type="checkbox"/> SI MAS DE 6 HRS
36. OTROS ESPECIFIQUE _____	<input checked="" type="checkbox"/> NO		

**EVALUADOR** \_\_\_\_\_ **RIESGO FINAL:** \_\_\_\_\_